



KABUKI-OIREYHTYMÄÄ SAIRASTAVA LAPSI

**Kabuki-oireyhtymää käsittelevä opaslehtinen perheelle sekä
muille lapsen elämään osallistuville**

**Marleena Kattilakoski
Saara Rajala**

Opinnäytetyö
Lokakuu 2009
Hoitotyön koulutusohjelma
Hoitotyön suuntautumi svaihtoehto
Pirkanmaan ammatti korkeakoulu

TIIVISTELMÄ

Pirkanmaan ammatti korkeakoulu
Hoitotyön koulutusohjelma
Hoitotyön suuntautumi svaihtoehto

KATTILAKOSKI, MARLEENA & RAJALA, SAARA:
Kabuki-oireyhtymää sairastava lapsi - Kabuki-oireyhtymää käsittelevä
opaslehtinen perheelle sekä muille lapsen elämään osallistuville

Opinnäytetyö 105 s., liitteet 11 s.
Lokakuu 2009

Tämän tuotokseen painottuvan opinnäytetyön tarkoituksena oli luoda selkeä suomenkielinen opaslehtinen Kabuki-oireyhtymästä. Opaslehtinen on tarkoitettu ensitiedoksi perheille, joiden lapsella on diagnosoitu Kabuki-oireyhtymä. Opaslehtisen tarkoituksena on myös tukea Kabuki-lapsen vanhempia tilanteissa, joissa he välittävät tietoa oireyhtymästä muille lapsen elämään osallistuville. Työ tehtiin yhteistyössä Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:n kanssa ja he julkaisevat opaslehtisen myöhemmin myös heidän Internet-sivuillaan.

Tämä opinnäytetyö on kolmiosainen ja koostuu raportista, teoriaosuudesta sekä tuotoksesta. Opaslehtinen on muodostettu työn toisen osan eli teoriaosuuden pohjalta ja siinä on huomioitu sekä Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:n toiveet sekä vanhemmilta saatujen kyselyjen vastaukset. Kabuki-oireyhtymä on hyvin harvinainen ja monioireinen kehitysvammaisuus oireyhtymä, jonka aiheuttajaa ei tiedetä. Tunnusomaista sille ovat poikkeavat kasvopiirteet, joiden mukaan oireyhtymä on myös nimetty, sillä ne muistuttavat suuresti japanilaisten Kabuki-näyttelijöiden maskeerauksia. Lisäksi oireyhtymään liittyy aina jonkin asteista kehitysvammaisuutta ja oireyhtymää sairastavilla on todettu myös lyhytkasvuisuutta, erilaisia tuki- ja liikuntaelimistön sekä sisäelinten kehityshäiriöitä. Tällä hetkellä oireyhtymästä löytyy vain vähän suomenkielistä tietoa, siksi opaslehtisessä on käsitelty aihetta mahdollisimman monipuolisesti. Tämän opinnäytetyön tuotoksena syntyvä opaslehtinen tarjoaa tiiviin tietopaketin Kabuki-oireyhtymästä korostaen Kabuki-lapsen kehityksen tukemista erilaisin kuntoutusmuodoin. Opaslehtisen kuntoutus-näkökulma oli Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:n toive ja kehityksen tukeminen nousi esille myös perheiden kysely-vastauksista. Kabuki-lapsen kehityksen tukeminen vaikuttaa suuresti perheen arkeen, mutta silti aihetta on käsitelty aiemmin hyvin vähän. Tästä johtuen kuntoutusta haluttiin erityisesti korostaa tässä työssä.

Tämän opinnäytetyön tavoitteena oli lisätä tietoutta Kabuki-oireyhtymästä sekä tuottaa Kabuki-oireyhtymää käsittelevä suomenkielinen opaslehtinen kaikkien saataville. Erityisesti siitä toivotaan olevan apua perheille, joiden lapselle on juuri todettu Kabuki-oireyhtymä, mutta sitä voivat hyödyntää myös muut lapsen elämään osallistuvat, kuten esimerkiksi sukulaiset, päiväkodin henkilökunta ja terveysalan työntekijät.

Asiasanat: Kabuki-oireyhtymä, kehitysvammaisuus, kehityksen tukeminen, kuntoutus

ABSTRACT

Pirkanmaan ammatti korkeakoulu
Pirkanmaa University of Applied Sciences
School of Health Care
Degree Programme in Nursing and Health Care

KATTILAKOSKI, MARLEENA & RAJALA, SAARA:

Child with Kabuki syndrome . Informative leaflet for the family and other people taking part in the child's life

Bachelor's thesis 105 pages.
October 2009

The purpose of this bachelor's thesis was to compile an informative leaflet on Kabuki syndrome. The leaflet is purposed as primary information for families whose child has Kabuki-diagnosis, with an intention to help the parents share information on Kabuki syndrome. This bachelor's thesis was made in co-operation with The Finnish Association for Persons with Intellectual Disabilities.

The study consists of three different parts: report, theoretical section and output also known as informative leaflet. The contents of the leaflet were formed on the basis of the responses obtained from Kabuki-children's parents in an enquiry. Attention was paid also on the wishes expressed by the workers of The Finnish Association for Persons with Intellectual Disabilities.

Kabuki syndrome is a rare multiple-malformation syndrome. The etiology is unknown. Diagnosis is based on the recognition of five characteristics: facial features, mental retardation, postnatal growth deficiency, skeletal anomalies and visceral abnormalities.

The aim of this study was to increase information on Kabuki syndrome and to compile a leaflet on Kabuki syndrome in Finnish for everybody who might need it. It is especially hoped that the leaflet helps families whose child has Kabuki syndrome, but other people taking part in the child's life can utilize it too - for example relatives, and the day care and nursing staff.

Keywords: Kabuki syndrome, mental disability, supporting development, rehabilitation

SISÄLLYS

OSA 1

TIIVISTELMÄ	2
ABSTRACT	3
SISÄLLYS	4
1 JOHDANTO	6
2 TARKOITUS, TEHTÄVÄT JA TAVOITTEET	8
3 TEOREETTISET LÄHTÖKOHDAT	9
3.1 Teoriapohja tälle opinnäytetyölle	9
3.1.1 Kabuki-oireyhtymä	9
3.1.2 Kehitysvammaisuus	11
3.1.3 Kabuki-oireyhtymää sairastavan lapsen yksilöllisyys	13
3.1.4 Kuntoutus	14
3.1.5 Perhe	15
3.1.6 Perheen selviytymisvaatimukset	16
3.1.7 Lapsen elämään osallistuvat	19
3.1.8 Hyvä opasl ehäinen	21
3.2 Yhteenveto teoreettisista lähtökohdista	22
4 TUOTOKSEEN PAINOTTUVA OPINNÄYTETYÖN TOTEUTTAMINEN	25
4.1 Tuotokseen painottuva opinnäytetyö	25
4.2 Opinnäytetyön vaiheet ja toteuttaminen	26
4.3 Tuotoksen sisältö ja ulkoasu	28
5 +KAIKESTA ON SELVITTY+. PERHEIDEN KOKEMUKSIA KABUKI-LAPSEN PERHEEN ELÄMÄSTÄ	30
5.1 +Helpottaa jos on tieto, että taustalla oleva Kabuki-oireisto on pohjalla+. ..	30
5.2 +Oireyhtymää ei tunneta niin hyvin, että tietoa voisi sanoa olevan riittävästi+.	30
5.3 +Nyt on niin että sinä tiedät tästä asiasta enemmän+.	31
5.4 +Helpottanut, kun näillä vaikeuksilla on syy+.	31
5.5 +Turhia ei murehdita ja yritetään elää kuin mikä tahansa lapsiperhe+. ..	32
5.6 +Kuvausta oireiden moninaisuudesta+.	33
6 JOHTOPÄÄTÖKSET JA PÄÄTÄNTÄ	35
6.1 Eettiset. ja luotettavuuskysymykset	35
6.2 Johtopäätökset ja kehittämissuhteet	36
6.3 Pohdinta	37
LÄHTEET	39
LIITTEET	43

OSA 2

SISÄLLYS	2
1 JOHDANTO	3
2 KABUKI-OIREYHTYMÄ	5
2.1 Kabuki-oireyhtymän historia	5
2.2 Diagnostiikka	6
2.3 Aiheuttajat ja periytyminen	7
2.4 Esiintyvyys	9
3 KABUKI-OIREYHTYMÄN OMINAISPIIRTEITÄ	10
3.1 Kasvojen ominaispiirteet	10
3.2 Tuki- ja liikuntaelimestön kehityshäiriöt ja ominaispiirteet	11
3.3 Sisäelinten kehityshäiriöt	11
3.4 Muita kehityshäiriöitä	12
4 LAPSEN KABUKI-OIREYHTYMÄN HOITO	13
5 KABUKI-LAPSEN KEHITYS	14
5.1 Kehitysvammaisuuden aste	14
5.2 Pituuskasvun kehitys	15
5.3 Motorinen kehitys	16
5.4 Puheen kehitys ja kuulo	18
6 KABUKI-LAPSEN KEHITYKSEN TUKEMINEN	
KUNTOUTUKSEN KEINOIN	20
6.1 Kuntoutuksen tarve ja oikeus kuntoutukseen	20
6.2 Kuntoutussuunnitelma	22
6.3 Kuntoutuksen jaottelu	22
6.3.1 Lääkinnällinen kuntoutus	23
6.3.2 Kasvatuksellinen kuntoutus	23
6.3.3 Sosiaalinen kuntoutus	24
6.3.4 Ammatillinen kuntoutus	25
6.4 Kansaneläkelaitoksen tukemia kuntoutusmuotoja	25
6.4.1 Fysioterapia	26
6.4.2 Toimintaterapia	27
6.4.3 Puheterapia	28
6.4.4 Psykoterapia	31
6.4.5 Musiikkiterapia	32
6.4.6 Neuropsykologinen kuntoutus	32
LÄHTEET	33

OSA 3 . OPASLEHTINEN

1 JOHDANTO

Kabuki-oireyhtymä on harvinainen sekä monioireinen kehitysvammaisuusoireyhtymä, jonka aiheuttajaa ei tiedetä. Nimensä Kabuki-oireyhtymä on saanut sitä sairastavien henkilöiden poikkeavista kasvonpiirteistä, kuten äkillisesti kaartuvista kulmakarvoista, pitkistä ja tuuheista ripsistä, suurista silmistä sekä pitkistä luomiraoista. Nämä piirteet tuovat mieleen japanilaisten Kabuki-näyttelijöiden (japanilainen perinneteatteri) maskeeraukset. Tyypillisten kasvonpiirteiden lisäksi kyseistä oireyhtymää sairastavilla ilmenee usein jonkin asteista kehitysvammaisuutta ja lisäksi heillä on todettu ilmenevän lyhytkasvuisuutta sekä tuki- ja liikuntaelinten, kuten myös sisäelinten rakenteellisia kehityshäiriöitä. (Honkanen, Malin, Rinne & Viitanen 1996, 40; Peippo 2002; Schrander-Stumpel ym. 2004, 234; White ym. 2004, 118; Hudgins 2005, 315; Maas ym. 2007, 562; Johansson 2008; Kabuki Syndrome Network 2009.)

Kabuki-oireyhtymän kuvasivat ensimmäistä kertaa Japanissa vuonna 1981 tohtorit Niikawa ja Kuroki, kumpikin erikseen, minkä jälkeen oireyhtymää on löydetty lähes kaikista muistakin etnisistä ihmisryhmistä. Esiintyvyyden Japanissa on arvioitu olevan noin 1:32 000, mutta myös muualla maailmassa sen uskotaan olevan samaa luokkaa. (Honkanen ym. 1996, 40; Peippo 2002; Schrander-Stumpel ym. 2004, 234; White ym. 2004, 118; Hudgins 2005, 315; Maas ym. 2007, 562; Johansson 2008; Kabuki Syndrome Network 2009.) Tämä tarkoittaa sitä, että Suomessakin voisi vuosittain syntyä 1-2 Kabuki-last. Tällä hetkellä Suomessa ei kuitenkaan ole vielä olemassa sellaista rekisteriä, josta löytyisi kaikki diagnosoidut Kabuki-potilaat, joten oireyhtymän tarkkaa esiintymismäärää Suomessa ei tiedetä. (Peippo 2002.)

Tämän opinnäytetyön tarkoitus oli luoda selkeä suomenkielinen opaslehtinen Kabuki-oireyhtymästä ensitiedoksi perheille, joiden lapsella on todettu Kabuki-oireyhtymä. Tarkoituksena oli myös tukea Kabuki-lasten vanhempia tilanteissa, joissa he välittävät tietoa lapsensa sairaudesta muille lapsen elämään osallistuville tahoille, kuten esimerkiksi sukulaisille, päiväkodeille, kouluille ja terveysalan hoitohenkilökunnalle. Opinnäytetyö on tehty yhteistyössä

Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:n (KVTL) kanssa ja he julkaisevat sen myöhemmin myös Internet-sivuillaan. Opinnäytetyö toteutetaan toiminnallisena opinnäytetyönä, joka on vaihtoehto ammattikorkeakoulun tutkimukselliselle opinnäytetyölle (Vilkka & Airaksinen 2004, 9). Työ koostuu kolmesta osasta; raportista, teoriaosasta sekä tuotoksesta eli opaslehtisestä. Aiheen valinta perustuu tekijöiden yhteiseen mielenkiintoon kehitysvammaisuutta kohtaan sekä työelämätahon toiveeseen. Lisäksi valintaan vaikutti se, että haluttiin tehdä opinnäytetyö, josta on mahdollisimman paljon apua ja hyötyä. Kabuki-oireyhtymästä löytyy vielä varsin vähän suomenkielistä tietoa (mm. Maarit Peipon artikkeli vuodelta 2002 Väestöliiton Internet-sivuilla, Eero Palolammen artikkeli vuodelta 2003 Rinnekodin Internet-sivuilla ja lisäksi kappale teoksessa Sata Harvinaista, Tietoa pienistä vammaisryhmistä vuodelta 1996) ja se on myös monille terveysalan ammattilaisille tuntematon. Näin ollen opaslehtisen toivotaan helpottavan perheitä tiedon hankinnassa ja välittämisessä sen jälkeen, kun lapselle on diagnosoitu Kabuki-oireyhtymä.

2 TARKOITUS, TEHTÄVÄT JA TAVOITTEET

Tämän opinnäytetyön tarkoitus on luoda selkeä suomenkielinen opaslehtinen Kabuki-oireyhtymästä perheille, joiden lapsella on todettu Kabuki-oireyhtymä. Opaslehtisen avulla pyritään myös helpottamaan perheitä tilanteissa, joissa he välittävät tietoa muille lapsen elämään osallistuville, kuten esimerkiksi sukulaisille, ystäville, päiväkodin sekä koulun henkilökunnalle. Lisäksi opaslehtistä voivat hyödyntää terveysalan ammattilaiset, sillä vanhemmat kokevat myös heidän tietävän oireyhtymästä hyvin vähän. Opinnäytetyö on tehty yhteistyössä Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:n (KVTL) kanssa. He julkaisevat opaslehtisen myöhemmin Internet-sivuillaan, jossa se on helposti kaikkien saatavilla ja josta sen voi tulostaa opaslehtisen muodossa.

Opinnäytetyön tehtävinä on selvittää

1. Mikä on Kabuki-oireyhtymä?
2. Miten Kabuki-oireyhtymää sairastavan lapsen kehitystä voi tukea erilaisten kuntoutusmenetelmien avulla?
3. Mitä selviytymisvaatimuksia Kabuki-oireyhtymä asettaa perheelle?
4. Millaista ensitietoa Kabuki-opaslehtisen tulisi sisältää, jotta se tukisi tiedon saannissa mahdollisimman hyvin Kabuki-lapsen perhettä, mutta myös muita lapsen elämään osallistuvia?

Opinnäytetyön tavoitteina on opaslehtisen avulla lisätä tietoutta Kabuki-oireyhtymästä. Tavoitteena on myös Kabuki-oireyhtymää käsittelevällä suomenkielisellä opaslehtisellä helpottaa vanhempien tiedonsaantia sekä tukea heitä tiedon välittämisessä muille lapsen elämään osallistuville. Opaslehtisen toivotaan myös helpottavan perheen selviytymistä tilanteessa, jossa lapsella on todettu olevan Kabuki -oireyhtymä.

3 TEOREETTISET LÄHTÖKOHDAT

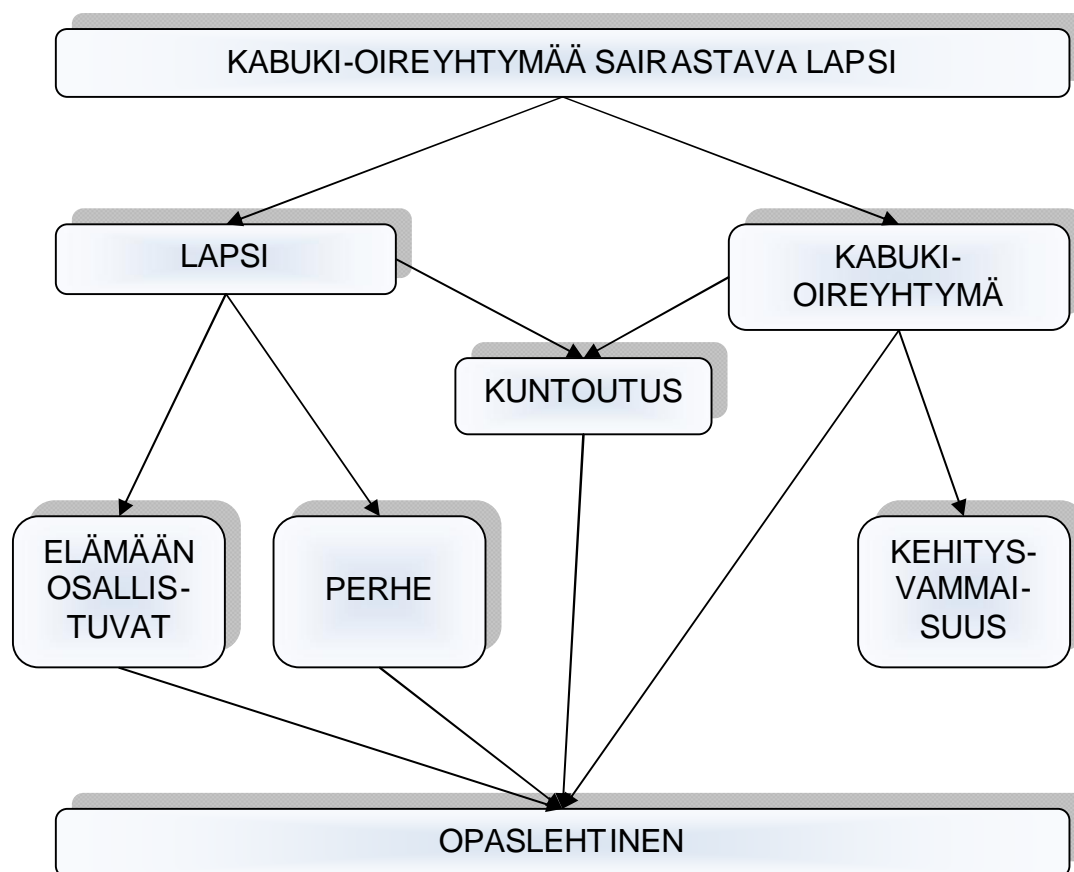
3.1 Teoriapohja tälle opinnäytetyölle

Tämän opinnäytetyön keskeiseksi lähtökohdaksi muodostui Kabuki-oireyhtymää sairastava lapsi, koska opinnäytetyön tuotoksena syntyy Kabuki-oireyhtymää käsittelevä opaslehtinen ja koska opaslehtinen on tarkoitettu erityisesti Kabuki-oireyhtymää sairastavan lapsen perheelle. Lapsen kannalta ajateltuna perhe on olennainen osa hänen elämäänsä, joten se on myös yksi tämän opinnäytetyön keskeinen käsite. Lapsen sairaus vaikuttaa aina koko perheeseen, jolloin perheen sosiaalisen verkoston merkitys kasvaa. Tämän opinnäytetyön yksi tarkoitus on myös helpottaa Kabuki-lapsen vanhempia tilanteissa, joissa he välittävät tietoa muille lapsen elämään osallistuville. Tämän takia on haluttu määritellä myös lapsen sosiaalista verkostoa, joka kulkee tässä työssä käsitteenä ~~muut~~ lapsen elämään osallistuvat.

Kabuki-oireyhtymä puolestaan nosti esille käsitteen kehitysvammaisuus, jonka eriasteinen ilmeneminen oireyhtymää sairastavilla on tyypillistä. Tämän opinnäytetyömuodon kannalta tuli myös huomioida käsite opaslehtinen, sillä työn tuotoksen halutaan palvelevan mahdollisimman hyvin lukijaansa. Kuviossa 1 (s. 10) on esitelty keskeisiä käsitteitä ja niiden suhteita toisiinsa viitekehyksen muodossa.

3.1.1 Kabuki-oireyhtymä

Kabuki-oireyhtymä on harvinainen monioireinen kehitysvammaisuusoireyhtymä. Sen kuvasivat ensimmäistä kertaa Japanissa kaksi lääkäriä, Niikawa ja Kuroki, vuonna 1981. Nimensä Kabuki-oireyhtymä on saanut sitä sairastavien henkilöiden tunnusomaisista kasvonpiirteistä, kuten äkillisesti kaartuvista kulmakarvoista, pitkistä ja tuuheista ripsistä, suurista silmistä sekä pitkistä luomiraoista, sillä nämä muistuttavat suuresti japanilaisen Kabuki-teatterin näyttelijöiden maskeerauksia. Kabuki-oireyhtymään liittyy myös aina jonkin



KUVIO 1. Teoreettinen viitekehys

asteista kehitysvammaisuutta, joka vaihtelee lievästä aina vaikeasti tai jopa syvästi kehitysvammaiseen. Lisäksi oireyhtymälle tyypillisiä piirteitä ovat lyhytkasvuisuus, tuki- ja liikuntaelinten sekä sisäelinten rakenteelliset kehityshäiriöt. Vaikka oireisto Kabuki-oireyhtymässä on hyvin laaja, ei se kuitenkaan tarkoita sitä, että jokaisella Kabuki-lapsella ilmenisi kaikkia näitä piirteitä, vaan ainoastaan joitakin niistä. (Honkanen ym. 1996, 40; Peippo 2002; Schrandt-Stumpel ym. 2004, 234; Viitapohja 2004; White ym. 2004, 118; Hudgins 2005, 315; Maas ym. 2007, 562; Johansson 2008; Kabuki Syndrome Network 2009.)

Oireyhtymän diagnosointi perustuu tyypillisten ominaispiirteiden tunnistamiseen, sillä varsinaista testiä, kuten esimerkiksi laboratoriokoetta tai kromosomitutkimusta, ei vielä ole. Diagnosointia helpottavan tutkimuksen puute johtuu vielä pitkälti siitä, että Kabuki-oireyhtymän aiheuttaja on toistaiseksi tuntematon. Tällä hetkellä uskotaan, että oireyhtymän taustalla on

yksilön perimässä ilmenevä tuore muutos eli uusi mutaatio. Tätä käsitystä tukee myös se, että oireyhtymä ilmenee sporadisesti eli Kabuki-oireyhtymää sairastavat henkilöt ovat useimmiten perheidensä ja sukujensa ainoita. Kabuki-henkilön omille lapsille oireyhtymän uskotaan kuitenkin periytyvän vallitsevan periytymissäännön mukaan. (Honkanen ym. 1996, 40; Peippo 2002; Palolampi 2003; Schrande-Stumpel ym. 2004, 234; White ym. 2004, 118; Hudgins 2005, 315; Maas ym. 2007, 562; Johansson 2008; Kabuki Syndrome Network 2009.)

Myöskään varsinaista hoitoa Kabuki-oireyhtymälle ei ole, mutta monia lapsen oireita voidaan kuitenkin hoitaa ja helpottaa erilaisin keinoin. Lisäksi Kabuki-lapsen kasvua ja kehitystä voidaan tukea erilaisten kuntoutusmuotojen avulla. Hoidon tarkoituksena onkin siis turvata lapselle mahdollisimman hyvä terveydentila ja monipuolinen elämä. (Honkanen ym. 1996, 40; Peippo 2002; Schrande-Stumpel ym. 2004, 234; White ym. 2004, 118; Hudgins 2005, 315; Maas ym. 2007, 562; Johansson 2008; Kabuki Syndrome Network 2009.)

Kehitysvammaisten Tukiliitto ry tarjosi opinnäytetyön aiheeksi Kabuki-oireyhtymää, sillä heillä oli tarve tätä käsittelevään opaslehtiseen. Tämän opinnäytetyön aiheeksi se valittiin, koska pienen perehtymisen jälkeen huomattiin, että siitä on hyvin vaikea löytää suomenkielistä tietoa ja myös englanniksi tiedon määrä on hyvin rajallinen. Opinnäytetyö haluttiin tehdä aiheesta, joka olisi tarpeellinen ja josta todella olisi hyötyä. Kabuki-oireyhtymää käsittelevän opaslehtisen toivotaan tulevaisuudessa helpottavan Kabuki-lasten perheiden tiedonsaantia ja tiedon jakamista.

3.1.2 Kehitysvammaisuus

Suomen kehitysvammalaissa määritellään kehitysvammaiseksi henkilö, jonka kehitys tai henkinen toiminta on estynyt tai häiriintynyt synnynnäisen tai kehitysiässä saadun sairauden, vian tai vamman vuoksi ja joka ei muun lain nojalla voi saada tarvitsemiaan palveluksia+ (23.6.1977/519). Kehitysvammaisten Tukiliitto ry taas määrittelee kehitysvammaisuuden siten, että sillä tarkoitetaan vammaa ymmärtämis- ja käsittelykyvyn alueella ja johon useilla kehitysvammaisilla liittyy myös lisävammoja. Nämä lisävammat voivat

hankaloittaa liikkumista, puhetta tai vuorovaikutuksellisia tilanteita. Kehitysvammaisuutta ei nähdä myöskään sairautena, vaan jokapäiväistä elämää häiritsevä tekijänä, johon yhteiskuntasuunnittelulla voidaan vaikuttaa. Mitä tarkemmin yhteiskunta suunnitellaan kaikkien tarpeita vastaavaksi, sitä paremmin myös kehitysvammainen siinä selviää. Myös kehitysvammaisuuden aste vaihtelee. Se voi ilmetä aina lievästä oppimisvaikeudesta vaikea-asteiseen kehitysvammaisuuteen asti. (Kehitysvammaisten Tukiliitto ry.)

WHO puolestaan määrittelee älyllisen kehitysvammaisuuden tilana, jossa henkisen suorituskyvyn kehittyminen on estynyt tai se on epätäydellistä. Erityisesti puutteita nähdään olevan kehitysiässä ilmaantuvissa taidoissa eli yleiseen henkiseen suorituskyyyn vaikuttavissa kognitiivisissa, kielellisissä, motorisissa ja sosiaalisissa taidoissa. Älyllinen kehitysvammaisuus voi ilmentua yksin tai se voi ilmetä yhdessä minkä tahansa fyysisen tai psyykkisen tilan kanssa. WHO:n määrittelyssä kehitysvammaisuus jaetaan myös eriasteisiin, joita ovat lievä älyllinen kehitysvammaisuus, keskiasteinen kehitysvammaisuus, vaikea älyllinen kehitysvammaisuus ja syvä älyllinen kehitysvammaisuus. Kehitysvammaisuuden aste perustuu aina senhetkiseen toimintakykyyn. Diagnoosilla ei kuitenkaan pyritä luokittelemaan ihmisiä, vaan sen tavoitteena on kuvata yksilön terveydentilaa ja siihen läheisesti liittyviä piirteitä tai tarpeita. (Kaski, Manninen & Pihko 2009, 16. 21.)

Kabuki-oireyhtymään liittyy yleensä jonkinasteista kehitysvammaisuutta (Honkanen ym. 1996, 40; Peippo 2002; Schrandt-Stumpel ym. 2004, 234; White ym. 2004, 118; Hudgins 2005, 315; Maas ym. 2007, 562; Johansson 2008; Kabuki Syndrome Network 2009.), joten tämän opinnäytetyön kannalta kehitysvammaisuuden määrittely on tärkeää. Koska opinnäytetyön tuotoksena syntyvä opaslehtinen tullaan julkaisemaan Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:n Internet-sivuilla, tässä työssä käytetään heidän määritelmäänsä kehitysvammaisuudesta. Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:n määritelmä kehitysvammaisuudelle on konkreettisempi ja tuotu lähemmäksi lukijaa, vaikka se monilta osin vastaakin sekä Suomen kehitysvammalain että WHO:n määritelmää.

3.1.3 Kabuki-oireyhtymää sairastavan lapsen yksilöllisyys

Suomen lastensuojelulaki (13.4.2007/417) määrittelee lapsen olevan alle 18-vuotias. Myös YK:n lapsen oikeuksien sopimuksessa lapsilla tarkoitetaan kaikkia alle 18-vuotiaita. Tästä poiketaan kuitenkin, jos lapsi häneen kohdistuvien lakien osalta saavuttaa täysi-ikäisyyden jo aiemmin (Yleissopimus lapsen oikeuksista). Sekä Suomen lastensuojelulajin että YK:n lapsen oikeuksien sopimuksen määritelmät soveltuvat myös tähän opinnäytetyöhön. Tässä työssä lapsen ikää ei haluta rajata tarkemmin, sillä aineistoa on muutenkin vähän ja Kabuki-oireyhtymä voidaan diagnosoida hyvin eri-ikäisille lapsille.

Tämän opinnäytetyön tuotoksena syntyvä opaslehtinen on tarkoitettu niille perheille, joiden lapselle on juuri diagnosoitu Kabuki-oireyhtymä. Tästä johtuen lapsen iän rajaamista olennaisempaa onkin siis se, että opaslehtinen on tarkoitettu ensitiedoksi heti diagnoosin saannin jälkeen.

Nykykäsityksen mukaan lapsi ymmärretään omana yksilönä ja myös lapsuudelle annetaan oma arvonsa (Karling, Ojanen, Siven, Vihunen & Vilen 2009, 13). Jokainen lapsi on erilainen sekä ainutlaatuisena ihminen, jolla on omat yksilölliset tarpeensa (Vilén ym. 2006, 12). Lapsi omaa persoonalliset luonteenpiirteet, asenteet ja käyttäytymistavat (Kantero, Levo & Österlund 1996, 21). Yksilöllisyyden periaate sanoo, että myös lapsella on oikeus olla oma ainutkertainen ja arvokas yksilö, jonka kehitysmahdollisuuksiin uskotaan (Lindén 2004, 32).

Jokainen Kabuki-lapsi on oma yksilönsä sekä oman persoonansa että oireyhtymän moninaisuuden vuoksi (Niikawa & Kuroki 1988; Peippo 2002). Kabuki-oireyhtymään liittyy aina myös jonkinasteista kehitysvammaisuutta, joka myös vaikuttaa lapsen kasvuun ja kehitykseen sekä oppimismahdollisuuksiin. Tästä johtuen pedagoginen ihmiskäsitys soveltuu erittäin hyvin tässä opinnäytetyössä määrittelemään yksilöllisyyttä tukemalla Kabuki-lapsen yksilöllisyyttä sekä kehittymismahdollisuuksia.

Pedagogisen ihmiskäsityksen mukaan jokainen yksilö, on ainutkertainen mahdollisuus, joka kasvaa ja kehittyy omien persoonallisten edellytyksien mukaisesti. Tähän kasvuun ja kehitykseen vaikuttavat kuitenkin myös ympäristön suomat mahdollisuudet. Jokaisen yksilön kasvuprosessi on omanlaisensa, eikä sitä voi ajallisesti rajata. Tähän perustuen henkilöillä, joilla on rajalliset oppimisedellytykset, olisi kuitenkin mahdollisuus itsensä kehittämiseen, joten suuristakin puutteista huolimatta, jokainen yksittäinen henkilö tulisi nähdä mahdollisuutena. On myös muistettava se, että pyrkimyksenä ei ole yksilöiden yhtenäistäminen, niin että omaleimaisuus ja yksilölliset piirteet häviävät, vaan yksilöllisyyttä tulee kunnioittaa. (Runas 1991, 30, 41. 42.)

3.1.4 Kuntoutus

Laissa kehitysvammaisten erityishuollosta (23.6.1977/519) säädetään erityishuollon antamisesta henkilölle, jonka kehitys tai henkinen toiminta on estynyt tai häiriintynyt synnynnäisen tai kehitysiässä saadun sairauden, vian tai vamman vuoksi. Lain mukaan erityishuoltoon sisältyy kuntoutus, tarpeellinen ohjaus ja toiminnallinen valmennus.

Kuntoutuksen tavoitteena on vaikuttaa kuntoutujan fyysiseen, psyykkiseen ja sosiaaliseen toimintakykyyn ja terveyteen (Malm, Matero, Repo & Talvela 2004, 47). Kuntoutuksen avulla voidaan auttaa lasta kasvamaan ja kehittymään (Lampinen 2007) sekä lieventää vammaisuudesta aiheutuvia haittoja (Valkonen 2001).

Kehitysvammaisuus ei ole peruste kuntoutukselle ja valmiiksi suunnitellut kuntoutusmuodot eivät palvele kuntoutujan yksilöllisiä tarpeita. Jokaiselle kehitysvammaiselle tulee suunnitella kuntoutus yksilöllisesti tuki- ja kuntoutuspalveluiden tarpeen mukaan. (Seppälä 2008, 510.)

Kuntoutus jaotellaan lääkinnälliseen, kasvatukselliseen, sosiaaliseen ja ammatilliseen kuntoutukseen. Kaikki osa-alueet yhdessä muodostavat kokonaisuuden. (Lastensuojelun keskusliitto 2009.) Osa-alueilla ei ole selviä

rajoja, koska kuntoutuksen eri alueet yhdistyvät ja tarkkoja rajoja on vaikea asettaa (Sipari 2008, 24).

Kabuki-oireyhtymää sairastavien kehitys on normaalia hitaampaa (Peippo 2002) ja kehitystä voidaan tukea erilaisin kuntoutusmuodoin (Lampinen 2007). Esimerkiksi motorista kehitystä voidaan tukea fysioterapialla ja puheen kehitystä puheterapialla (Seppälä 2008, 513).

Tässä opinnäytetyössä kehityksen tukemisella erilaisin kuntoutuksen keinoin on suuri rooli ja sitä pidetään myös tärkeänä osana Kabuki-lapsen elämää. Lisäksi vanhemmat toivoivat tietoa kuntoutuksesta ja kehityksen tukeminen oli myös Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:n toive yhdeksi opaslehtisen näkökulmaksi.

3.1.5 Perhe

Yhteiskuntarakenteessa perhe on totuttu näkemään yhtenä sen perusyksikkönä, jolla on hyvin keskeinen ja tärkeä merkitys ihmisten elämässä. Perhe ei kuitenkaan ole yksiselitteisesti määriteltävissä oleva termi, vaan se muotoutuu kulttuurin, historian ja olosuhteiden mukaan. Yhteisinä tekijöinä erilaisille perhekäsityksillä nähdään kuitenkin hoivan, vastuun ja velvollisuuden jakaminen sekä läheisten ihmissuhteiden merkitys. (Ritala-Koskinen 2001, 9.) (ks. liite 5)

Teoksessa Perhe ja vanhemmuus perhettä käsitellään sekä mikro- että makrotasolla. Perheenjäsenet yksilöinä, heidän välisensä suhteet sekä perheen kehitys nähdään osana mikrotasoa. Makrotasoon katsotaan taas kuuluvaksi perheen yhteydet esimerkiksi muihin ryhmiin, instituutioihin ja kulttuureihin. (Rönkä & Kinnunen 2002, 6.)

Suppeassa määritelmässä perheeseen kuuluvat äiti, isä ja lapset. Tänä päivänä tulee kuitenkin käyttää tällaista määritelmää varoen, sillä esimerkiksi yksinhuoltaja- ja uusioperheiden osuus on kasvanut. (Paunonen & Vehviläinen-Julkunen 1999, 15. 16.) Nieminen ja Nummenmaa (1985) taas määrittelevät perheen yksiköksi, johon kuuluvat yhdessä asuvat vanhemmat ja lapset.

Myös lasten kannalta perhe on keskeinen osa elämää. Lapselle perhe toimii erityisesti läheisten ja vastavuoroisten suhteiden verkkona sekä hoivan ja vastuullisuuden antajana. Perhe elää ja muuttuu lapsen rinnalla läpi elämän ja on jatkuvasti merkityksellinen lapselle. (Ritala-Koskinen 2001, 212. 213.)

Perhe on kiinteä osa lapsen elämään ja lapsen sairaus puolestaan vaikuttaa kaikkiin perheenjäseniin. Tässä työssä perhe halutaan määritellä lapsen näkökulmasta, joten se elää ja muuttuu lapsen elämän mukana, eikä sitä siksi tule määritellä sen tarkemmin. Koska lapsen oireyhtymä vaikuttaa myös kaikkiin perheen jäseniin, tulee tässä opinnäytetyössä huomioida oireyhtymän asettamat selviytymisvaatimukset Kabuki-lapsen vanhemmille.

3.1.6 Perheen selviytymisvaatimukset

Lapsen vammaisuus tai sairaus vaikuttaa kaikkiin perheenjäseniin ja saattaa asettaa lisärasituksia sekä lapselle että koko perheelle. Tämän lisäksi lapsen poikkeavuus tulee usein vanhemmille yllätyksenä ja tilanne koetaan siksi hyvin epäselväksi. Jokainen vanhempi reagoi tällaiseen tilanteeseen hyvin yksilöllisesti ja onkin tärkeää huomioida, että prosessit, joita vanhemmat käyvät läpi, koskettavat myös kaikkia muita perheenjäseniä, sairastunut tai vammaisen lapsi mukaan lukien. (Davis 2003, 37; Jurvelin 2003, 35; Maijala 2004, 34. 35.) (ks. liite 5) Vanhemmat näkevät lapsensa nyt, mutta tulevaisuutta voi vain arvailla. Tämän vuoksi tulevaisuus mietityttää enemmän kuin nykyhetki. (Davis 2003, 30.)

Jurvelin (2003) on pro gradu-tutkielmassaan (liite 5) käsitellyt pitkäaikaissairaalan lapsen vanhempien selviytymisvaatimuksia. Jurvelin jaotteli selviytymisvaatimukset seitsemään pääkategoriaan. Nämä ovat sairauden aiheuttamat tunnereaktiot, lapsen sairauden hoitaminen, konkreettisen avun tarve ja puute, lapsen kehitys, sairauden kulku, perheenjäsenten asema sekä samanaikaiset muutokset ja stressitekijät. Davisin (2003) teoksessa «Miten tukea sairaan tai vammaisen lapsen vanhempia?» on käsitelty samankaltaisia selviytymiskeinoja. Näitä keinoja ei ole tässä työssä lähdetty käsittelemään

tarkemmin, koska Jurvelinin esittämät selviytymisvaatimukset vastaavat itsessään tämän työn tarpeita.

Lapsen sairauden aiheuttamat tunnereaktiot sekä lapsen sairauden hoitaminen

Vanhemmat kokevat lapsen sairauden vuoksi erilaisia tunteita, muun muassa pelkoa, huolta, epävarmuutta, ahdistusta, syyllisyyttä ja heidän saattaa olla vaikea hyväksyä lapsen sairautta. Vanhemmat pelkäävät muun muassa lapsen menettämistä ja heillä on huoli lapsen hyvinvoinnista sekä omasta jaksamisestaan. Lapsen tulevaisuus herättää vanhemmissa pelkoja, huolta ja epävarmuutta. (Jurvelin 2003, 14.)

Lapsen sairauden geneettisyys, oma toiminta ja sairauden aiheuttaminen tai edesauttaminen nostattaa vanhemmille syyllisyyden tunteita. Vanhempien saattaa olla vaikea hyväksyä lapsen sairautta tai sopeutua sairauden aiheuttamiin muutoksiin. (Jurvelin 2003, 14. 15.)

Pitkäaikaissairaana lapsen vanhemmilta vaaditaan aikaa ja energiaa lapsen sairauden hoitamiseen. Sairauden hoitamiseen liittyviä selviytymisvaatimuksia aiheuttavat muun muassa vastuu, päivärytmin järjestäminen ja hoidot kodin ulkopuolella. (Jurvelin 2003, 15.)

Konkreettisen avun tarve ja puute

Selviytymisvaatimuksia avun tarpeeseen ja puutteeseen liittyen ovat hoitoavun, tiedon, terveydenhuollonpalveluiden, tuen ja ohjauksen tarve sekä sairauden aiheuttamat kustannukset. Vanhemmat tarvitsevat aikaa itselleen, lepoon ja terveyden ylläpitämiseen, jotta jaksavat hoitaa sairasta lastaan. Vanhemmat joutuvat itse järjestämään lapsen hoidon. Siitä huolimatta he saattavat epäröidä, voiko lasta jättää perheen ulkopuolisen hoitoon, toisinaan taas lastenhoitajan löytäminen voi olla vaikeaa. (Jurvelin 2003, 16, 34.)

Vanhemmille aiheutuu vaatimuksia myös terveydenhuollon palveluiden, tuen ja ohjauksen tarpeesta ja puutteesta. Vanhemmat tarvitsevat riittävästi tietoa lapsen sairaudesta ja kehityksen tukemisesta. Vanhemmat kokevat kommunikoinnin terveydenhuollon henkilökunnan kanssa vaikeaksi ja hoitavien organisaatioiden yhteistyössä ja tukisysteemeissä olevan puutteita. (Jurvelin 2003, 16.)

Pitkäaikaissairaahan lapsen perheillä on tarve erityispalveluihin, asiantuntijatukeen ja ohjaukseen. Hankaluuksia ovat tuottaneet muun muassa lääkärikäyntien järjestäminen sekä asiantuntijan luo pääsyn odottaminen. Lisäksi konkreettisen avun tarvetta aiheuttaa sairauden ja hoidon aiheuttamat kustannukset ja saatua taloudellista tukea pidetään riittämättömänä. (Jurvelin 2003, 16. 17, 34.)

Lapsen kehitys ja sairauden kulku

Lapsen kehityksen viiveet ja erot muihin lapsiin verrattuna sekä kehityskaudet ja kehityksen tukeminen aiheuttavat vanhemmille selviytymisvaatimuksia. Lapsen kehitys voi häiriintyä ja voi esiintyä eroja muihin samanikäisiin verrattuna. (Jurvelin 2003, 17, 33.)

Lapsen sairauden diagnoosin aikana vanhemmat saattavat tuntea epävarmuutta. Vanhempien reaktio diagnoosiin voi vaihdella helpotuksesta järkytykseen. Lapsen mahdolliset sairaalajaksot vaativat voimavaroja vanhemmilta. Sairaalaympäristö ja ero lapsesta saatetaan kokea lisästressinä. (Jurvelin 2003, 18.)

Perheen ja perheenjäsenten asema

Vanhempien parisuhteessa ja rooleissa sekä sairaan lapsen ja hänen sisarustensa asemassa aiheutuu muutoksia lapsen pitkäaikaissairauden vuoksi. Vanhemmat saattavat arvioida lapsen sairauden vakavuuden ja hyväksyä sairauden eri tavalla. Sairauden hoitaminen aiheuttaa vanhempien yhteisen

ajan puutetta ja tasapainoilua sairauden, vanhempien omien ja perheen vastuun välillä. (Jurvelin 2003, 18. 19.)

Perheen sisäiset roolit voivat muuttua, perheessä voi esiintyä kommunikointiongelmia ja muiden perheenjäsenten yksilölliset tarpeet saattavat jäädä tyydyttämättä. Vanhemmat tuntevatkin huolta terveiden sisarusten tarpeiden laiminlyönnistä. Sisarukset eivät välttämättä ymmärrä sairaan lapsen saamaa huomiota ja tuntevat mustasukkaisuutta. Terveet sisarukset saattavatkin kiusata sairasta lasta tai häntä voidaan kiusata esimerkiksi koulussa. Vanhemmille aiheuttavat selviytymisvaatimuksia kaikki sairauden lapselle aiheuttamat rasitukset. (Jurvelin 2003, 19, 34.)

Samanaikaiset muutokset ja stressitekijät

Elämään saattaa tulla muita muutoksia ja stressitekijöitä samaan aikaan lapsen sairauden kanssa ja nämä aiheuttavat vanhemmille vaatimuksia. Vanhempien stressiä lisäävät muun muassa konfliktit perheessä, muutokset vanhempien suhteessa, taloudelliset huolet, sairaudet, kuolemantapaukset, koulu- tai päiväkotijärjestelyt sekä eri elämänjaksot. Myös muutot tai sisarusten syntymä voivat aiheuttaa selviytymisvaatimuksia, koska tapahtuvat samanaikaisesti. (Jurvelin 2003, 19. 20.)

3.1.7 Lapsen elämään osallistuvat

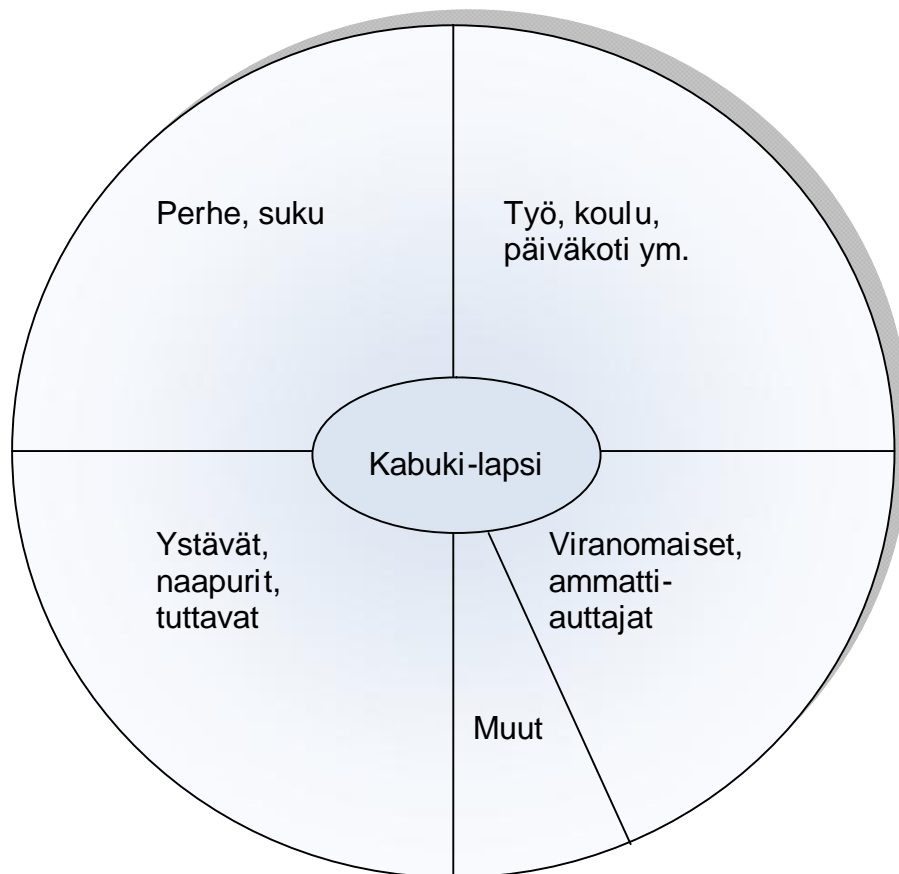
Kabuki-lapsi ja hänen perheensä joutuvat olemaan tekemisissä useiden eri tahojen ja ihmisten kanssa. Yleisesti Kabuki-oireyhtymästä tiedetään todella vähän, jos lainkaan, ja näin ollen vanhemmat joutuvat jakamaan paljon tietoa oireyhtymästä. Opinnäytetyön tuotoksena tehtävän opaslehtisen on tarkoitus auttaa vanhempia tässä tiedon jakamisessa. Tässä työssä tahot ja ihmiset, jotka tietoa tarvitsevat, lapsen elämään osallistuviksi.

Ihmisen keskeisin sosiaalinen järjestelmä on perhe. Perheen ulkopuolisia suhteita ovat muun muassa naapurit, ystävät, sukulaiset ja tuttavat. (Kantero

1996, 24,151.) Lisäksi lapsi yhdistetään sosiaalisiin asemiin ja erilaisiin palvelujärjestelmiin. Näitä ovat esimerkiksi neuvola, päivähoito ja koulu. (Minkkinen, Jokinen, Muurinen & Surakka 1995, 37.)

Sosiaaliportin Internet-sivuilla Lastensuojelun käsikirjassa (2008) on esitetty eräänlainen verkostokartta, jonka kehittämisessä on käytetty apuna Bronfenbrennerin teoriaa. Tämä ympyränmallinen verkostokartta sisältää perheen, suvun, muut tärkeät ihmiset (esimerkiksi ystävät ja naapurit), työn ja koulun sekä ammattilaiset. Hieman erilainen verkostokartta löytyy teoksesta Lapsuus erityinen elämänvaihe (2006, 121). Kyseisessä kartassa ympyrä on jaettu eri suhteissa. Esimerkiksi ammattilaisten sektori on suurempi ja se sisältää viranomaiset ja ammattiauttajat. Periaate näissä kahdessa verkostokartassa on sama. Edellä kuvattujen verkostokarttojen pohjalta muotoiltiin tähän opinnäytetyöhön sopiva verkostokartta (kuvio 2, s. 21).

Edellä mainitut verkostokartat kuvaavat erityisen hyvin lapsen elämään osallistuvia henkilöitä ja tahoja tässä opinnäytetyössä. Jokaisella lapsella on omanlaisensa verkostot ja ne riippuvat paljon vanhemmista. Näin ollen ei voi tarkoin määritellä keitä lapsen elämään osallistuvat ovat. Tämän takia verkostokarttaan sisällytettiin myös kohta ~~muut~~, joka muotoutuu lapsen ja perheen omista lähtökohdista käsin. Verkostokartan sektoreiden koot ovat suuntaa antavia, koska yleistystä ei voida tehdä. Jokaisen perheen ja lapsen verkostokartta on erilainen ja yksilöllinen.



KUVIO 2. Esimerkki Kabuki-lapsen verkostokartasta

3.1.8 Hyvä opaslehtinen

Hyvä opaslehtinen puhuttelee aina lukijaansa. Sinuttelun tai teitittelyn avulla voi muodostaa lukijalle kokemuksen siitä, että opaslehtinen on tarkoitettu juuri hänelle. Tähän perustuen passiivimuotoja tulisi välttää, sillä ne eivät henkilökohtaisesti puhuttele ketään. (Torkkola, Heikkilä & Tiainen 2002, 36. 37.)

Rakenteeltaan opaslehtisen tulisi olla ytimekäs ja lyhyt, jolloin tärkeimmät asiat saadaan tuotua selkeästi esille. Myös havainnollinen yleiskieli auttaa lukijaa ymmärtämään lukemaansa. Esimerkiksi, jos tekstissä on käytetty runsaasti ammattisanastoa, lukija ei välttämättä ymmärrä kaikkea lukemaansa, jolloin jokin hänen kannaltaan oleellinen ja tärkeä asia voi jäädä epäselväksi. (Torkkola ym. 2002, 25, 42.)

Osuilla ja ytimekkäillä otsikoilla voidaan herättää lukijan kiinnostus. Tämä ei kuitenkaan johda automaattisesti siihen, että lukija lukisi koko tekstin, joten on hyvä muistaa, että tärkeimmät asiat tulisi kirjoittaa aina ensin. Näin voidaan välttyä siltä, että lukija jättää huomioimatta tekstin lopussa olevat, juuri hänelle kohdistetut tiedot. (Torkkola ym. 2002, 39.)

Lukija kiinnittää huomiota usein myös opaslehtisen ulkoasuun. Selkeä kokonaisuus, jossa on kiinnitetty huomiota tekstin ja kuvien asetteluun, helpottaa lukijaa ymmärtämään saamaansa tietoa sekä samalla motivoi lukemaan. Opaslehtisen ulkoasua suunniteltaessa onkin siis tärkeää muistaa välttää liian täyteen sullottua vaikutelmaa. Kuvia on hyvä käyttää herättämään mielenkiintoa sekä tukemaan tekstiä. Kuvien käyttöä esimerkiksi tyhjän tilan täyteenä tulisi kuitenkin välttää. Lukijalle tyhjä tila voi parhaimmillaan toimia merkinä omien ajatusten tärkeydestä, mutta ainakin se selkeyttää ja rauhoittaa opaslehtisen kokonaisilmettä. (Torkkola ym. 2002, 40. 41, 53.)

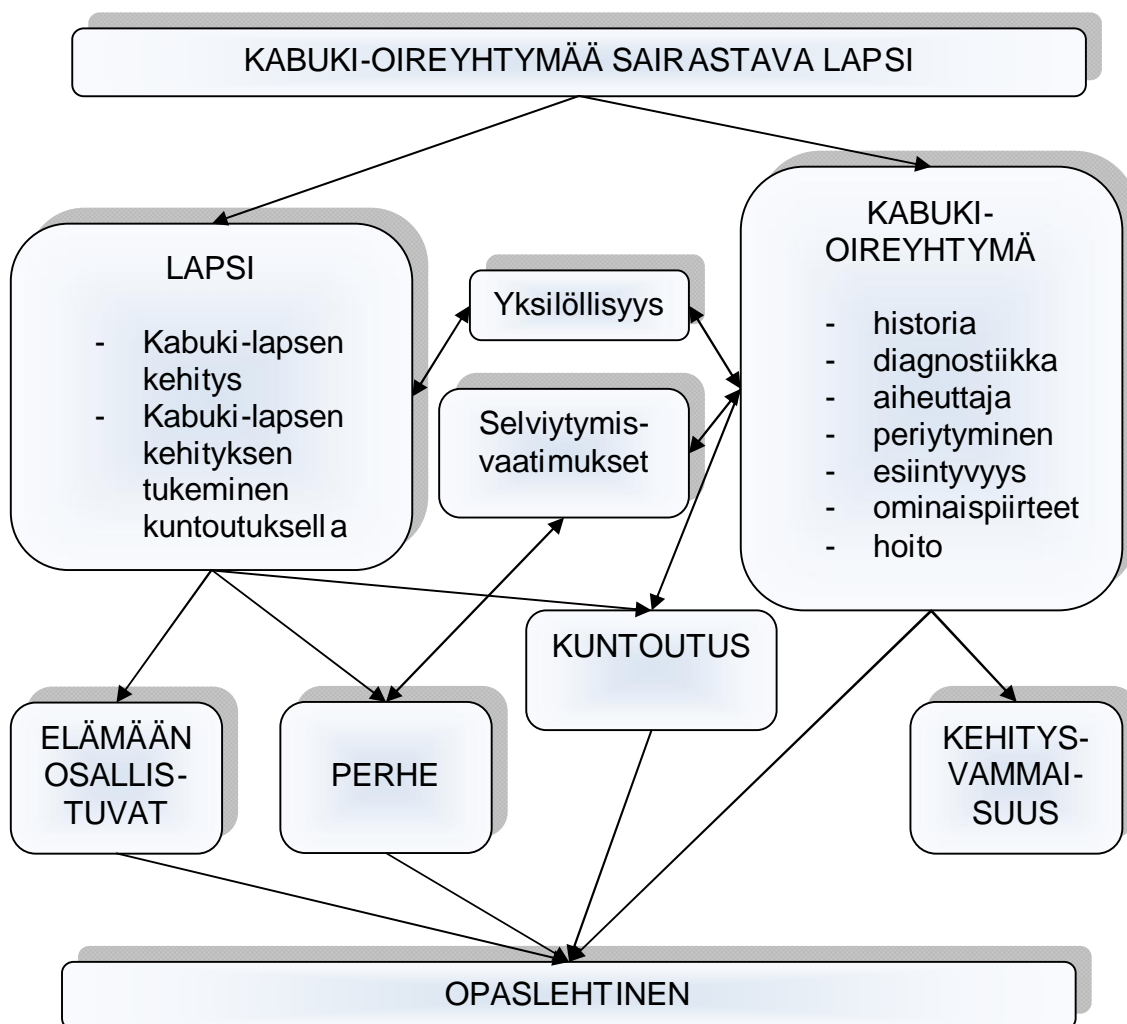
Koska tämän opinnäytetyön tarkoitus on luoda selkeä suomenkielinen opaslehtinen Kabuki-oireyhtymästä, tulee opaslehtinen suunnitella huolella. Lukijaa ajatellen haluamme muodostaa selkeän ja johdonmukaisen tietopaketin, josta lukijan on helppo löytää itsensä kannalta olennainen tieto sekä ymmärtää ja sisäistää sitä. Tähän liittyen pyrittiin välttämään ammattisanastoa ja määrittelemään vieraamat sanat ymmärrettävällä tavalla. Lisäksi haluttiin tuoda teorian tieto lähemmäksi lukijaa käyttäen tekstin lomassa lainauksia Kabuki-lasten vanhemmille tehtyjen kyselyjen vastauksista.

3.2 Yhteenveto teoreettisista lähtökohdista

Tärkeimmiksi teoreettisiksi lähtökohdiksi tässä opinnäytetyössä muodostuivat lapsi sekä lapsen Kabuki-oireyhtymä, perhe ja muut lapsen elämään osallistuvat. Kehitysvammaisuus puolestaan on vahvasti sidoksissa Kabuki-oireyhtymään ja tämän opinnäytetyön lopputuloksen kannalta olennaista on myös opaslehtinen, joten nämäkin tuli huomioida työtä tehdessä.

Tämän opinnäytetyön tuotoksena syntynyt opaslehtinen Kabuki-oireyhtymästä on tarkoitettu ensisijaisesti ensitiedoksi Kabuki-oireyhtymää sairastavan lapsen perheelle. Siitä huolimatta, että tiedon on tarkoitus olla ensitietoa, käsitellään tässä työssä Kabuki-oireyhtymää mahdollisimman laajasti. Suomenkielistä tietoa on vielä hyvin rajallisesti saatavilla ja opaslehtisen avulla halutaan antaa mahdollisimman kokonaisvaltainen kuva Kabuki-oireyhtymästä.

Materiaaliin perehdyttäessä ja työtä tehdessä esille nousi vahvasti Kabuki-oireyhtymän yksilöllinen ilmeneminen. Vaikka oireiden kirjo Kabuki-oireyhtymässä on laaja, ei se tarkoita sitä, että jokaisella oireyhtymää sairastavalla ilmenisi kaikkia tyypillisiä piirteitä ja oireita. Tästä syystä tässä opinnäytetyössä halutaan erityisesti korostaa Kabuki-lapsen yksilöllistä kehitystä ja kehityksen tukemista erilaisten kuntoutusmuotojen avulla. Lisäksi tärkeää on huomioida Kabuki-lapsen perheen selviäminen, sillä oireyhtymä asettaa perheelle useita erilaisia selviytymisvaatimuksia. Kuviossa 3 (s. 24) on täydennettynä tämän opinnäytetyön teoreettiset lähtökohdat.



KUVIO 3. Opi n näytetyön teoreettinen lähtökohta

4 TUOTOKSEEN PAINOTTUVA OPINNÄYTETYÖN TOTEUTTAMINEN

4.1 Tuotokseen painottuva opinnäytetyö

Tämä opinnäytetyö toteutettiin toiminnallisena opinnäytetyönä, koska työn tarkoituksena oli luoda selkeä suomenkielinen opaslehtinen Kabuki-oireyhtymästä. Kyseisen opinnäytetyömenetelmän valinta perustuu siihen, että Kabuki-oireyhtymästä ei ole vielä riittävästi suomenkielistä tietoa, joten tuotoksena syntyvälle opaslehtiselle on tarvetta. Opaslehtisen tarkoitus on tukea Kabuki-oireyhtymää sairastavien lasten perheitä. Tarkoituksena on myös tukea vanhempia tilanteissa, joissa he välittävät tietoa lapsensa sairaudesta muille tämän elämään osallistuville, kuten esimerkiksi hoitopaikkaan, kouluun tai terveysalan hoitohenkilökunnalle.

Toiminnallinen opinnäytetyö nähdään vaihtoehtona tutkimukselliselle opinnäytetyölle ja sen tarkoitus on toiminnan ohjeistaminen, opastaminen, järjestäminen tai järjeistäminen. Käytännössä se voi siis esimerkiksi olla perehdyttämisopas, jonkin tapahtuman toteuttaminen, kirja tai kotisivut eli tuotoksena on aina jokin konkreettinen tuote. (Vilkka & Airaksinen 2004, 9, 51.)

Hyvässä toiminnallisessa opinnäytetyössä idea on lähtöisin opiskelijan opinnoista niin, että aiheen avulla on pystytty muodostamaan yhteys työelämään sekä syventämään omia tietoja kyseisestä aihealueesta. Koko prosessin tulisi olla myös opinnäytetyön järjestelmällistä työstämistä tutkimuksellisella asenteella sekä työskentelyä, joka osoittaa alan tietojen ja taitojen hallintaa. (Vilkka & Airaksinen 2004, 10, 16.) Lisäksi mielestämme opinnäytetyön tekemiseen vaikuttaa myös aina opiskelijan oma motivaatio.

Kabuki-oireyhtymä valittiin tämän opinnäytetyön aiheeksi, koska toive opaslehtisestä tuli työelämästä ja koska haluttiin tehdä jotain sellaista, mistä olisi tulevaisuudessa mahdollisimman paljon todellista hyötyä. Itse koimme Kabuki-oireyhtymän erittäin mielenkiintoisena aiheena, sillä meille oireyhtymä

oli entuudestaan täysin tuntematon. Vaikka emme tulisikaan tulevaisuudessa työelämässä kohtaamaan yhtään Kabuki-lastä, on tämän opinnäytetyön tekeminen havainnollistanut meille sen, millaisia harvinaisia sairauksia (joista ei ole aiemmin kuullut) voi tulla kohtaamaan ja millaisen selviytymishaasteen se asettaa vanhemmille. Näin uskomme työn tukevan myös ammatillista kehittymistämme.

Tämä tuotokseen painottuva opinnäytetyö on kolmiosainen ja koostuu raportista, teoriaosuudesta sekä tuotoksesta eli itse opaslehtisestä. Ensimmäisessä eli raporttiosassa on kerrottu työn tarkoitus, tehtävät ja tavoitteet. Lisäksi siinä on määritelty työn tekemisen kannalta keskeisiä käsitteitä ja käyty läpi oman opinnäytetyön toteuttamista sekä etenemistä. Teoriaosuudessa eli työn toisessa osassa käsitellään teoretietoa Kabuki-oireyhtymästä sekä Kabuki-oireyhtymää sairastavan lapsen kehityksen tukemista erilaisin kuntoutusmenetelmin. Toisen osan pohjalta on koottu myös työn viimeinen osa eli Kabuki-oireyhtymää käsittelevä opaslehtinen. Halusimme ottaa opaslehtiseen myös työn ensimmäisestä osasta Kabuki-perheiden kokemuksia kappaleesta 5 *”Kaikesta on selvitty”*. Perheiden kokemuksia Kabuki-lapsen perheen elämästä. Koemme perheiden kertomat kokemukset erittäin tärkeinä ja tällaisia ei ole aiemmin julkaistu suomenkielillä.

4.2 Opinnäytetyön vaiheet ja toteuttaminen

Syyskuussa 2008 otimme itse yhteyttä Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:hyn, sillä meillä oli yhteinen mielenkiinto kehitysvammaisia lapsia kohtaan. Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:n suunnittelija ehdotti meille sähköpostitse aiheeksi suomenkielistä opaslehtistä vaihtoehtoisesti joko Cohen- tai Kabuki-oireyhtymästä. Kumpikaan oireyhtymä ei ollut meille aiemmin tuttu, mutta pienen tiedonhaun ja tutustumisen jälkeen päädyimme lokakuussa 2008 Kabuki-oireyhtymään. Ensimmäinen työelämäpalaveri pidettiin 10.10.2008, jolloin sovittiin myös, että Kehitysvammaisten Tukiliitto ry (KVTL) saa julkaista työmme tuotoksena syntyvän opasl ehtisen heidän Inter net-sivuillaan.

Lokakuun työelämäpalaverin jälkeen aloitimme tiiviin opinnäytetyösuunnitelman teon. Alun tiivis aikataulu johtui siitä, että opinnäytetyösuunnitelman tuli olla hyväksytty ennen kuin saimme luvan jakaa tekemiämme kyselyjä Kabuki-oireyhtymää sairastavien lasten vanhemmille tai haastatella heitä. Kangasalla pidettyyn perhetapaamiseen osallistui perheitä, joiden lapsella oli joko Cohen-tai Kabuki-oireyhtymä. Perhetapaamiseen osallistuminen vaati etukäteen laajaa aineiston hakua sekä perehtymistä aiheeseen. Olimme sähköpostitse yhteydessä myös Väestöliiton erikoislääkäri Maarit Peippoon, joka ystävällisesti auttoi meitä materiaalin hankinnassa. Ilkon kurssikeskuksessa pidetyssä perhetapaamisessa pääsimme osallistumaan erikoislääkäri Johanssonin Kabuki-oireyhtymästä pitämään luentoonsa sekä tutustumaan Kabuki-lapsiin sekä heidän perheisiinsä. Näin saimme myös omia kokemuksia siitä, miten teoriassa lukemamme tieto Kabuki-oireyhtymästä näkyy sitä sairastavien lasten ja heidän perheidensä elämässä. Omia havaintojamme emme ole kuitenkaan käyttäneet opinnäytetyön tekemisessä, vaan ne ovat auttaneet lukemamme tiedon ymmärtämistä ja sisäistämistä.

Perhetapaamisessa jaoimme myös Kabuki-lasten perheille heidän lapsensa oireyhtymää käsittelevät kyselyt (liite 1), yhteensä 3 kappaletta sekä haastattelimme yhden lapsen perhettä. Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:n kautta saimme lisäksi lähetettyä vielä 4 kyselyä. Tammikuun 2009 loppuun mennessä saimme yhteensä 5 vastausta. Olimme määrään erittäin tyytyväisiä. Kyselyihin olivat vastanneet sekä Kabuki-lasten äidit että isät, mutta myös sisarukset. Tässä työssä ei kuitenkaan haluta erotella tarkemmin sukupuolta tai perhesuhdetta, jotta perheiden yksityisyys säilyisi mahdollisimman hyvin.

Kyselyjen vastaukset käytiin läpi ja haastattelu kirjoitettiin auki. Tämän jälkeen aineistolle tehtiin sisällönanalyysi, jonka avulla materiaalista saatiin koottua tiivis, selkeä ja yhtenäinen kokonaisuus. Tämä helpotti suuresti johtopäätösten tekoa siitä, millaisia kokemuksia jo Kabuki-oireyhtymää sairastavien lasten perheillä oli tiedon saannista sekä siitä, millaista tietoa opaslehtisen tulisi sisältää, jotta se palvelisi tarkoitustaan. Kyselyjen vastauksista kirjoitimme analysoinnin jälkeen yhteenvedon, joka on esitetty kappaleessa 5 +Kaikesta on selvitty+ perheiden kokemuksia Kabuki-lapsen perheen elämästä. Kappaleen sisältämät otsikot ovat suoria lainauksia perheiden vastauksista.

Kabuki-oireyhtymästä on vielä hyvin vähän suomenkielistä tietoa. Vanhemmille jaettujen kyselyjen tarkoitus oli erityisesti kartoittaa sitä, miten he ovat kokeneet saaneensa tietoa lapsensa oireyhtymästä. Halusimme tietää mistä he ovat saaneet tietoa, ovatko he kokeneet tiedon hankinnan helpoksi ja kuinka paljon he itse ovat joutuneet tietoa välittämään muille lapsen elämään osallistuville. Lisäksi kaivattiin tietoa siitä, miten perheet ovat kokeneet Kabuki-oireyhtymän vaikuttaneen perheen elämään, sillä tällaista kokemuksellista tietoa ei juuri ollut saatavilla. Kyselyissä kerättiin myös ehdotuksia ja ideoita siitä, mitä opaslehtisen tulisi vanhempien mielestä sisältää, jotta tuotoksesta saatiin mahdollisimman hyvin tarkoitustaan palveleva.

Keväällä 2009 pidimme pitkän tauon, jolloin opinnäytetyömme ei edennyt juuri lainkaan, kesän lopulla innostus kuitenkin palasi ja aloimme Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:n antamien toiveiden sekä vanhemmilta saatujen kyselyjen vastausten perusteella rakentamaan työn teoriaosaa, jonka pohjalta muodostui myös työn tuotos eli opaslehtinen. Tarkemmin opinnäytetyömme aikataulullista etenemistä on kuvattu kuvi on avulla liitteessä 4.

4.3 Tuotoksen sisältö ja ulkoasu

Tämän opinnäytetyön teoriaosa sisältää mahdollisimman laajasti tietoa Kabuki-oireyhtymästä. Itse opaslehtinen on tarkoitettu ensitiedoksi ja se sisältää tiiviin tietopaketin Kabuki-oireyhtymästä. Tästä syystä opaslehtinen sisältää tietoa Kabuki-oireyhtymän historiasta, diagnostiikasta, esiintyvyydestä sekä aiheuttajista vain hyvin tiivistetysti. Lisäksi opaslehtisessä käsitellään oireyhtymälle tyypillisiä piirteitä sekä hoitoa. Pääpaino opaslehtisessä on kuitenkin Kabuki-lapsen kehityksessä sekä kehityksen tukemisessa erilaisten kuntoutusmuotojen avulla.

Opaslehtisessä käytetään myös suoria lainauksia Kabuki-lasten perheiltä saaduista kyselyistä sekä yhden perheen haastattelusta. Näillä pyritään havainnollistamaan teoriatietoa sekä tuomaan tekstiä lähemmäksi lukijaa. Vanhemmilta on pyydetty erillinen lupa (liite 1 ja liite 2) suorien lainausten

käyttöön sekä opinnäytetyössä että opaslehtisessä. Suorat lainaukset ovat erotettu muusta tekstistä laatikoimalla ne, merkitsemällä lainausmerkein ja kursivoimalla, lisäksi joistakin lainauksista on poistettu turhia täytesanoja, kuten esimerkiksi *«tota noin niin»* ja *«niinku»*. Opinnäytetyössä olevien lainauksien perässä lukee myös sulkeissa sen olevan lähtöisin perheeltä. Perheitä ei kuitenkaan ole haluttu erotella esimerkiksi numeroimalla, koska on haluttu taata mahdollisimman hyvin se, että perheet eivät ole tunnistettavissa. Lisäksi lainauksista on poistettu nimet ja korvattu ne sanalla lapsi. Opaslehtiseen on koottu myös muutamia *«linkkivinkkejä»*, joiden avulla voi hakea tarvitsemaansa lisätietoa.

Kabuki-opaslehtisen kirjoittamisessa on huomioitu myös tekstin luettavuus. Koska opaslehtinen on tarkoitettu Kabuki-lasten vanhemmille sekä muille lapsen elämäänsä osallistuville, on se pyritty kirjoittamaan niin, että on vältetty terveysalan ammattisanastoa. Kaikilta osin tämä ei kuitenkaan ole ollut mahdollista, jolloin sanat on pyritty selittämään niin, että ne ovat ymmärrettäviä.

Opaslehtisen ulkoasu on pyritty suunnittelemaan siten, että tekstin asettelu ja kuvitus olisi mahdollisimman selkeä. Koska opaslehtinen julkaistaan myöhemmin myös Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:n Internet-sivuilla, eivät kyselyyn vastanneet perheet halunneet julkaista työssä lastensa kuvia, mikä on täysin ymmärrettävää. Työtä ei ole myöskään haluttu kuvittaa aiheeseen liittymättömillä kuvilla, jotta kuvat eivät johdattaisi lukijaa harhaan. Opaslehtisessä on toisen tekijän ystävän lapsien (lapsilla ei ole Kabuki-oireyhtymää) piirtämät kuvat perheestä. Kuvien käyttöön on pyydetty kirjallinen lupa (liite 3). Työtä on haluttu elävöittää myös siten, että tietolaatikat sekä suoria lainauksia sisältävät laatikot on väritetty. Opaslehtinen toteutettiin poikkeuksellisesti A4-koossa, sillä tarkoitus on, että sen voi halutessaan tulostaa kotona, eikä kaikilla ole mahdollisuutta käyttää kaksipuolisesti tulostavaa tulostinta. Opaslehtisen ulkoasu on kuitenkin vain meidän oma ehdotuksemme ja Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:llä on oikeus muokata sitä haluamallaan tavalla ennen kuin he julkaisevat sen heidän Internet-sivuillaan.

5 +KAIKESTA ON SELVITTY+. PERHEIDEN KOKEMUKSIA KABUKI-LAPSEN PERHEEN ELÄMÄSTÄ

5.1 +Helpottaa jos on tieto, että taustalla oleva Kabuki-oireisto on pohjalla+

Kyselyihin vastanneiden perheiden Kabuki-lapset olivat kyselyiden vastaushetkellä seitsemän ja 20 ikävuoden välillä. Kabuki-diagnoosin he ovat saaneet hyvin eri-ikäisinä. Nuorimpana tehty diagnoosi saatiin jo viiden vuorokauden iässä, vaikkakin se varmistettiin muutaman kuukauden aikana. Yksi lapsista sai diagnoosin ollessaan kuusi-vuotias ja muiden lasten diagnoosi- iät sijoittuvat näiden välille.

Vastanneiden perheiden Kabuki-lasten oireet ja ominaispiirteet ovat Kabuki-oireyhtymälle tyypillisiä. Vastausten oireista ja ominaispiirteistä koostuu erittäin pitkä lista erilaisia asioita. Vahvimmin esiin tulivat kehitysviivästymä, kehitysvammaisuus, sydänviat, hypotonia ja suu- tai kitalakihalkio ja munuaisten sekä virtsatien kehityshäiriöt.

5.2 +Oireyhtymää ei tunneta niin hyvin, että tietoa voisi sanoa olevan riittävästi+

Perheet olivat etsineet tietoa Kabuki-oireyhtymästä lähinnä Internetistä. Jotkut perheistä olivat tyytyväisiä saamansa tiedon määrään, mutta suurin osa olisi kaivannut lisää tietoa Kabuki-oireyhtymästä. Tiedon olisi toivottu olevan täsmätietoa ja tiiviissä paketissa, jolloin tietoa ei tarvitse etsiä vaan se on helpommin löydettävissä ja jaettavissa. Lisää tietoa kaivattiin muun muassa Kabuki-lapsen tulevaisuudesta, erilaisista kuntoutusmuodoista, erityisopetuksesta ja Kansaneläkelaitoksen toiminnasta, palveluista ja tukimahdollisuuksista.

Vanhemmat ovat itse jakaneet tietoa Kabuki-oireyhtymästä oman lapsensa elämään osallistuville. Jotkut ovat ohjanneet lukemaan tietoa Internetistä, mutta

pääasiallisesti he ovat itse jakaneet tiedon muille. Tietoa on saanut antaa kaikille; sukulaisille, ystäville, hoitopaikkoihin, kouluun, harrastuksiin, kaikille tietoa haluaville sekä terveydenhuollon henkilöstölle, mukaan lukien lääkärit.

5.3 +Nyt on niin että sinä tiedät tästä asiasta enemmän+

Terveysalan ammattilaisilla ei perheiden mukaan ole lainkaan tai tarpeeksi tietoa Kabuki-oireyhtymästä. Perheet kertoivat uuden lääkärin luo mentäessä oman lapsensa olleen ensimmäinen tapaus, jonka lääkäri näkee. Eräs perhe sanoi: +Siihen se aika sitten mennyt kun on lääkäriä opettanut.+

Kaksi perhettä kertoi erään isomman kaupungin lastenlinikassa olevan tietoa Kabuki-oireyhtymästä, mutta muualla tietoa tai kokemusta ei ole ollut. Lastenlinikasta nämä kyseiset perheet ovat saaneet alussa hyvin tietoa ja siellä ei ole tarvinnut opettaa ja neuvoa henkilökuntaa.

Perheet kertoivat itse joutuneensa pyytämään lääkäreiltä tarvittavia tutkimuksia, joita Kabuki-lapsille pitäisi tehdä ja mitkä tulisi ottaa huomioon. Näistä tutkimuksista perheet saivat tietoa ulkomaalaisilta Internet-sivuilta, joilla Kabuki-oireyhtymästä on kerrottu laajasti ja monialaisesti.

5.4 +Helpottanut, kun näillä vaikeuksilla on syy+

Perheet ovat kokeneet helpotusta lapsen saatua Kabuki-diagnoosin. Oireet ovat niin sanotusti saaneet +syyllisen+. Eräs perhe kertoi vammaisen lapsen muuttavan kaiken. Muidenkin vanhempien vastauksista kävi ilmi, että perheet ovat joutuneet tekemään myönnytyksiä ja muutoksia elämässään sairaan lapsen myötä. Ainakin toinen vanhemmista on joutunut olemaan poissa töistä tai tekemään osa-aikaista työtä lapsen sairastaessa.

Perheiden vastauksista kävi ilmi, että he ovat viettäneet paljon aikaa sairaalassa. Oireita ja niiden syytä on tutkittu monin eri tutkimuksin. Oireita on lievitetty tai parannettu leikkauksilla ja erilaisilla terapioilla. Jollekin perheelle sairaala on ollut kuin toinen koti. Erään perheen Kabuki-lapsi oli viettänyt ensimmäisen puoli vuotta sairaalassa ja limaimut sekä nenämahaletkun käyttö oli jatkunut vielä kotona useamman kuukauden ajan. Lisäksi Kabuki-lapsen sairastelu on rajoittanut perheiden vierailuja ja matkustelua muun muassa infektioherkkyyden vuoksi.

Perheitä ovat kuormittaneet +lipukkeet, lapukkeet, lomakkeet, hakeminen, valittaminen, selvittäminen+. Vanhemmat ovat itse joutuneet vaatimaan ja huolehtimaan oikeutta tasavertaiseen hoitoon ja kohteluun. Eräs perhe ilmaisi asian: +Lapsesi puolesta joudut kaiken taistelemaan itse ja ottamaan selvää itse.+

Suurin osa perheistä piti vertaistukea tärkeänä huolimatta siitä olivatko sitä saaneet tai eivät. Kaikilla ei ollut mahdollisuutta tai halua tavata muita Kabuki-perheitä ainakaan diagnoosin alkuvaiheessa. Osa perheistä on osallistunut Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:n tai Mannerheimin lastensuojeluliiton järjestämiin perhetapaamisiin, joissa ovat voineet tavata eri-ikäisiä ja tasoisia Kabuki-lapsia.

5.5 +Turhia ei murehdita ja yritetään elää kuin mikä tahansa lapsiperhe+

Perheet ovat selvinneet elämästä Kabuki-lapsen kanssa hyvin eri tavoin. Perheiltä ei tullut selkeää reseptiä, joka auttaa selviytymisessä, mutta jokaisella perheellä oli erilaisia voimavaroja. Eräessä perheessä +onnen on ollut ihana isovelji, joka on omalla tavallaan ymmärtänyt, vaikkakin on jäänyt monesta paitsi+. Joillakin perheillä taas ystävät ovat olleet suuri apu jaksamisessa, kun heidän kanssaan on voinut puhua ja keskustella asioista. Ystäviltä on saanut myös apua tarvitessa.

Kaikista vastauksista paistoi läpi, että elämä Kabuki-lapsen kanssa tuo muutoksia ja kaikkien perheenjäsenten tulee tehdä myönnytyksiä, mutta silti siitä selviää. Useasta vastauksesta kävi ilmi, että eläminen päivä kerrallaan, tulevia murehtimatta, auttaa selviämisessä.

Eräässä vastauksessa korostettiin huumorintajun tärkeyttä. Se on perheen mukaan hyväksi kun aina sattuu ja tapahtuu ja turhaan täydellisyyteen ei kannata pyrkiä. Asioita ja askareita tehdään sen mukaan kun jaksetaan ja ehditään. Eräässä perheessä maalaisjärki on auttanut asioiden sujuvuuteen.

Perheitä on helpottanut ongelmista ja niiden ratkaisussa tieto siitä, että taustalla on Kabuki-oireisto ja se on osa syyllinen. Tiedonhaku ja saanti sekä lapsen kehittyminen ovat auttaneet perheitä eteenpäin. Eräs perhe on saanut voimia eteenpäin «kun on huomannut ´lapsen´ kasvavan ja kehittyvän». Myös lapsen onnellisuus on vaikuttanut perheiden jaksamiseen.

5.6 «Kuvausta oireiden moninaisuudesta»

Perheiltä kysyttäessä tehtävän opaslehtisen sisältötoivomuksista tuli hyvin erilaisia vastauksia. Jotkut perheistä toivoivat niin sanottua starttipakettia, oleellista perustietoa. Tätä perusteltiin muun muassa sillä, ettei alussa jaksakaan vastaanottaa kaikkea tietoa ja kysymyksiä tulee elämän varrella lisää. Toiset perheet taas toivoivat mahdollisimman laajaa ja kattavaa kuvausta Kabuki-oireyhtymästä.

Kaikki toivoivat fakta-tietoa Kabuki-oireyhtymästä. Mukaan lukien tietoa mitä oireyhtymään usein liittyy ja mitä asioita tulisi seurata terveydenhuollossa. Perheet toivat ilmi, etteivät lääkäreikään tunne Kabuki-oireyhtymää tai siihen liittyviä ominaispiirteitä tai . oireita.

Lapsen tulevaisuus ja selviäminen Kabuki-oireyhtymän kanssa nousivat monessa vastauksessa esille. Muun muassa tarha, koulut ja mahdolliset ammatit olivat tulevaisuuden asioita, joita vanhemmat toivoivat. Arjessa

selviytymien ja tieto muiden Kabuki-lasten olemassaolosta olivat myös toivottuja. Lisäksi toivottiin yhteystietoja, joista saa tarvittaessa tai halutessaan lisää tietoa.

Eräässä vastauksessa tuli ilmi, että perheiden on hyvä tietää Kabuki-oireyhtymän moninaisuudesta. Tarkoittaen Kabuki-lasten kehityksen eroja. Jotkut lapset selviävät pienellä tuella koulun normaaliopetuksessa kun taas toiset ovat vaikeasti kehitysvammaisia.

Perheet pitivät tärkeänä, että opaslehtinen pitäisi sisällään eri tahojen yhteystietoja. Jotta olisi paikkoja, joista saa apua ja tietoa Kabuki-oireyhtymään liittyen ja esimerkiksi Kabuki-lapsen kuntoutukseen silloin kun ne ovat ajankohtaisia.

Kuvia Kabuki-lapsista toivottiin lähes kaikissa vastauksissa. Niistä toivottiin käyvän ilmi tyypilliset ulkonäköpiirteet. Eräs perhe kertoi kuvien tuovan tiedon siitä, että ~~niitä~~ on muitakin olemassa.

6 JOHTOPÄÄTÖKSET JA PÄÄTÄNTÄ

6.1 Eettiset. ja luotettavuuskysymykset

Opinnäytetyön tekeminen vaatii tekijöiltään rehellisyyttä toimissaan, pyrkimystä totuudenmukaisuuteen sekä omaan ajatteluun, mutta myös aiheen ja sitä koskevan tiedon objektiivista tarkkailua (Hakala 1998, 141). Tässä työssä rehellisyyttä on vaatinut erityisesti saatujen kyselyvastausten analysointi, mikä on ohjannut koko opinnäytetyön rakentamista. Tyypillisimpiä tutkimuseettisiä ongelmia ovat väärentäminen ja toisen tekstin suora plagiointi (Kuula 2006, 29. 30). Tässä opinnäytetyössä epäilyt väärentämisestä ja plagioinnista pyritään välttämään selkeällä ja asianmukaisella lähdeluettelolla, jonka avulla jokaisen on mahdollisuus tarkistaa tiedon alkuperä.

Opinnäytetyön tekeminen vaatii aina erilaisia eettisiä ratkaisuja ja valintoja. Näissä auttaa lakien sekä eettisten normien tunteminen ja tutkimuseetiikkaan kuuluukin aina eettisten periaatteiden, normien, arvojen ja hyveiden noudattaminen. Tekijät vastaavat kuitenkin aina itse tehdyistä eettisistä ratkaisuksista ja valinnoista. (Kuula 2006, 21,23.) Tässä opinnäytetyössä eettisyys nousi erityisen vahvasti ilmi, kun mietittiin miten Kabuki-lasten perheiltä saatujen kyselyjen vastauksia voidaan käyttää työssä. Opinnäytetyötä tehdessä tuleekin miettiä, mitä voi julkaista ja mitkä asiat taas tulee pitää salassa (Vilkkä & Airaksinen 2003, 163). Tämän vuoksi Kabuki-lasten perheiltä pyydettiin erillinen ja kirjallinen lupa (liite1) käyttää suoria lainauksia kyselyjen vastauksista sekä opinnäytetyöhön että opaslehtiseen. Siitä huolimatta, että perheet antoivat luvan suorien lainauksien käyttöön, tuli tarkoin miettiä, miten perheiden yksityisyys voidaan turvata. Tässä opinnäytetyössä pyrittiin turvaamaan se, että perheitä ei voi tunnistaa siten, että mitään nimiä eikä asuinalueita mainita, vaan esimerkiksi nimet korvataan sanalla lapsi. Myöskään suoria lainauksia ei haluta erotella esimerkiksi numeroimalla perheet järjestysluvuin, sillä tutkimukseen osallistuneiden perheiden määrä on pieni (N=5). Työn valmistuttua perheiltä saatu materiaali hävitetään asianmukaisesti.

Kun opinnäytetyön tuotoksena syntyy opaslehtinen, tulee lähdekritiikin olla erityisen tarkkaa. Huomioitava on myös se, että kaikki tieto ei aina ole ajanmukaista ja saatavilla voi olla myös ristiriitaista tietoa, jotka kumoavat toisensa. (Vilkkä & Airaksinen 2003, 53.) Tässä opinnäytetyössä on pyritty käyttämään mahdollisimman tuoreita lähteitä. On myös huomioitu alkuperäisten ja toissijaisten lähteiden merkitys työn luotettavuudelle, joten toissijaisia lähteitä on pyritty käyttämään niin, että ne eivät heikennä työn luotettavuutta. Myös tiukkaa lähdekritiikkiä on pyritty noudattamaan ja eri lähteistä saatuja tietoja on vertailtu keskenään. Tässä opinnäytetyössä on kuitenkin jouduttu käyttämään paljon Internet-peräisiä lähteitä, sillä Kabuki-oireyhtymästä on vielä hyvin vähän painettua tietoa. Lisäksi työn luotettavuutta mietittäessä tulee huomioida se, että sen tekemisessä on käytetty paljon englanninkielisiä lähteitä, jolloin tulee olla tarkka tiedon oikeassa kääntämisessä. Käännöstyöhön on saatu apua myös englantilaisen filologian opiskelijalta, jolla oikeellisuutta on pyritty varmistamaan. Työn tuotoksena syntyneen Kabuki-opaslehtisen on lisäksi tarkistanut erikoislääkäri, jotta lääketieteellisiltä virheiltä välttyttäisiin.

Opinnäytetyön luotettavuus ja pätevyys pitää aina myös voida arvioida jollakin keinolla. Sitä voi esimerkiksi lisätä tarkalla selostuksella opinnäytetyön toteuttamisen etenemisestä. (Hirsjärvi, Remes & Sajavaara 2007, 227.) Tämän opinnäytetyön etenemisestä ja toteuttamisesta kerrotaan tarkemmin luvussa 4 Tuotokseen painottuvan opinnäytetyön toteuttaminen.

6.2 Johtopäätökset ja kehittämis ehdotukset

Tämän opinnäytetyön tarkoituksena oli luoda selkeä suomenkielinen opaslehtinen Kabuki-oireyhtymästä ensitiedoksi perheille, joiden lapsella on todettu Kabuki-oireyhtymä. Tarkoituksena oli myös opaslehtisen avulla helpottaa perheitä sellaisissa tilanteissa, joissa he välittävät tietoa muille lapsen elämään osallistuville, kuten esimerkiksi sukulaisille, ystäville sekä päiväkodin henkilökunnalle. Mielestämme olemme onnistuneesti vastanneet tälle opinnäytetyölle asetettuihin tehtäviin (s.9) työn raportti- ja teoriaosuudessa. Tämän opinnäytetyön tuotoksena syntyneellä opaslehtisellä pyritään

tarjoamaan mahdollisuus tutustua Kabuki-oireyhtymään monipuolisesti. Opaslehtinen ei tarjoa kaiken kattavaa tietoa ja tulee myös muistaa se, että sillä ei voi korvata Kabuki-oireyhtymää sairastavan lapsen ja hänen perheensä kokemuksia ja sitä kautta hankittua arvokasta kokemuksellista tietoa.

Heti opinnäytetyönteon alussa kartoitimme kyselyllä Kabuki-oireyhtymää sairastavien lasten perheiltä, millaista tietoa he olisivat kaivanneet silloin, kun heidän lapselleen todettiin Kabuki-oireyhtymä. Tämän kyselyn avulla saimme käsitystä siitä, millaista tietoa opaslehtisen tulisi sisältää. Tämän jälkeen lähdimme keräämään teoriatietoa Kabuki-oireyhtymästä, mikä osoittautui haasteelliseksi. Kun riittävä määrä tietoa oli kasassa, lisäsi työn haastavuutta vielä se, että lähes kaikki Kabuki-oireyhtymää koskeva materiaali oli englanniksi. Tämä vaati tarkkaa käännöstyötä, jotta voitiin olla varmoja tiedon laadusta ja oikeellisuudesta. Kun meille selvisi oireyhtymän moninaisuus, lähdimme itse pohtimaan sen asettamia haasteita perheen elämälle ja tätä kautta hakemaan tietoa perheiden selviytymisvaatimuksista. Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:n sekä vanhempien kyselyvastauksista nousi vielä esille toive käsitellä kuntoutusta osana Kabuki-oireyhtymää sairastavan lapsen kehityksen tukemista. Teoriatietoa kuntoutuksesta oli helppo löytää ja sitä löytyi myös paljon. Jouduimme kuitenkin itse pohtimaan ja soveltamaan sitä koskemaan erityisesti Kabuki-oireyhtymää sairastavan lapsen kehityksen tukemiseen.

Opinnäytetyötä tehdessä syntyi myös paljon uusia ideoita. Vahvimpana kehittämis ehdotuksena mieleemme nousi vastaavanlaisen opaslehtisen tekeminen jostakin toisesta harvinaisesta oireyhtymästä. Tällaisesta oireyhtymästä esimerkiksi voisi mainita Cohenin-oireyhtymän, jota tarjottiin Kabuki-oireyhtymän rinnalla vaihtoehtoiseksi opinnäytetyön aiheeksi myös meille.

6.3 Pohdinta

Opinnäytetyömme aihevalinta oli mielestämme onnistunut, koska opaslehtinen Kabuki-oireyhtymästä tuli todella tarpeeseen. Lisäksi Kabuki-oireyhtymä oli

myös meidän kannalta aiheena erittäin mielenkiintoinen, sillä se oli myös meille entuudestaan tuntematon oireyhtymä. Aiheena se tarjosi meille kuitenkin myös haasteen, sillä tietoa oli hyvin rajallisesti saatavilla, ja siten motivoi pyrkimään mahdollisimman onnistuneeseen ja selkeään lopputulokseen.

Osallistuminen Kangasalla Ilkon-kurssikeskuksessa järjestettyyn perhetapaamiseen auttoi meitä sisäistämään teoriassa luettua tietoa ja oli muutenkin kokemuksena erittäin hieno. Työtä tehdessämme yllätyimme kuitenkin aiheen laajuudesta ja näin jälkikäteen ajateltuna sitä olisi voinut rajata vielä tarkemmin. Myös työn painopiste ja rakenne on muuttunut moneen kertaan opinnäytetyöprosessin edetessä. Oman tiedon ja ymmärryksen lisääntyessä aiheesta on pystynyt paremmin hahmottamaan erilaisia asioita ja näkökulmia sekä niiden merkityksiä Kabuki-oireyhtymää sairastavan lapsen ja hänen perheensä kannalta.

Tämän opinnäytetyön tekeminen opetti meille myös paljon erilaisten tiedonhakumenetelmien käyttöä. Tietoa oli hyvin rajallisesti saatavilla, joten jouduimme perehtymään erilaisten tietokantojen käyttöön sekä pyytämään apua myös terveysalan ammattilaisilta. Lisäksi lähdekriittisyyden merkitys kasvoi, sillä saatavilla oli myös jonkin verran keskenään ristiriitaista tietoa. Lähteitä vertailemalla ja niiden luotettavuutta pohtimalla pystyimme kuitenkin mielestämme hyvin karsimaan joukosta pois epäluotettavia lähteitä.

Olemme itse tyytyväisiä työhömmе. Mielestämme olemme saaneet aikaan johdonmukaisesti etenevän ja runsaasti tietoa sisältävän kokonaisuuden, joka myös vastaa hyvin tälle opinnäytetyölle asetettuihin tavoitteisiin. Itse jäimme kuitenkin kaipaamaan työhön kuva havainnollistamaan teoriatietoa, mutta tässä työssä se ei ollut mahdollista. Kehitettävää meillä olisi varmasti ollut myös ajankäytön paremmassa suunnittelussa, sillä suurin osa työstä on valmistunut vasta syksyllä 2009. Toisaalta taas se on ollut meidän oma valintamme ja sopinut parhaiten omaan aikatauluuimme, emmekä itse ole kokeneet sitä ongelmaksi. Yhteisymmärryksessä olemme saaneet tästä opinnäytetyöstä meitä tyydyttävän kokonaisuuden.

LÄHTEET

Davis, H. 2003. Miten tukea sairaan tai vammaisen lapsen vanhempia?. Sipoo: Suomen sairaanhoitajaliitto ry.

Hakala, J-T. 1998. Opinnäytetyö luovasti. Kehittämis- ja tutkimustyön opas. Helsinki: Gaudeamus.

Hirsjärvi, S., Remes, P. & Sajavaara, P. 2007. Tutki ja kirjoita. Helsinki: Tammi.

Honkanen, V., Malin, M-J., Rinne, R. & Viitanen, J. 1996. Sata harvinaista, Tietoa pienistä vammaisryhmistä. Stakes. Saarijärvi: Gummerus kirjapaino Oy.

Hudgins, L. 2005. Kabuki Syndrome. Teoksessa Cassidy, S. & Allanson, J. (toim.) Management of genetic syndromes. New Jersey: Wiley-Liss.

Johansson, R. erikoislääkäri. 2008. Mitä tiedetään Cohenin ja Kabukin oireyhtymistä ja niihin liittyvistä terveyspulmista? Luento. Cohenin ja Kabukin oireyhtymä 6.12.2008. Ilkon kurssikeskus. Kangasala.

Jurvelin, T. 2003. Lazaruksen ja Folkmanin selviytymisteorian sopivuus pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien selviytymisen taustateoriaksi. Oulun yliopisto. Hoitotieteen ja terveyshallinnon laitos. Pro gradu . tutkielma.

Kabuki Syndrome Network. 2009. Facts About Kabuki. Päivitetty 10.4.2009. <http://www.kabuki-syndrome.com/kabuki.html>.

Kantero, R-L., Levo, H. & Österlund, K. 1996. Lasten sairaanhoito. Porvoo: WSOY.

Karling, M., Ojanen, T., Sivéén, T., Vihunen, R. & Vilén, M. 2009. Lapsen aika. Porvoo: WSOY.

- Kaski, M., Manninen, A. & Pihko, H. 2009. Kehitysvammaisuus. Porvoo: WSOY
- Kehitysvammaisten Tukiliitto ry. Mitä on kehitysvammaisuus?. Tulostettu 4.2.2009. <http://www.kvtl.fi/sivu/kehitysvammaisuus>.
- Kuula, A. 2006. Tutkimusetiikka: aineistojen hankinta, käyttö ja säilytys. Tampere: Vastapaino.
- Laki kehitysvammaisten erityishuollosta 23.6.1977/519.
- Lampinen, R. 2007. Omat polut! Vammaisesta lapsesta täysivaltaiseksi aikuiseksi. Helsinki: Edita.
- Lastensuojelulaki 13.4.2007/417.
- Lastensuojelun keskusliitto. 2009. Sairas ja vammainen lapsi. Tulostettu 4.9.2009. <http://www.lskl.fi>.
- Lindén, L. 2004. Lasten sairaalahoito. Teoksessa Koistinen, P., Ruuskanen, S. & Surakka, T. (toim.) Lasten ja nuorten hoitotyön käsikirja. Helsinki: Tammi.
- Maas, N., Van de Putte, T., Melotte, C., Francis, A., Schrandt-Stumpel, C., Sanlaville, D., Genevieve, D., Lyonnet, S., Dimitrov, B., Devriendt, K., Fryns, J-P. & Vermeesch, J. 2007. The C20orf133 gene is disrupted in a patient with Kabuki syndrome. *Journal of Medical Genetics* 44 (9), 562. 569.
- Maijala, H. 2004. Poikkeavaa lasta odottavan perheen ja hoitavan henkilön välinen vuorovaikutus - Substantiivinen teoria lapsen poikkeavuuden herättämissä kysymyksissä vahvistumisesta ja kuormittumisesta. Tampereen yliopisto. Hoitotieteen laitos. Akateeminen väitöskirja.
- Malm, M., Matero, M., Repo, M. & Talvela E-L. 2004. Esteistä mahdollisuuksiin . Vammaistyön perusteet. WSOY. Porvoo: WS Bookwell Oy.

Minkkinen, L., Jokinen, S., Muurinen, E. & Surakka, T. 1995. Lasten hoitotyö. Tampere: Tammer-paino Oy.

Niikawa, N., Kuroki, Y. ym. 1988. Kabuki make-up (Niikawa-Kuroki) syndrome: a study of 62 patients. American Journal of Medical Genetics 31(3), 565-589.

Palolampi, E. 2003. Kabuki-oireyhtymä. Tulostettu 16.01.2009. http://www.rinnekoiti.fi/user_data/doc/lastenkuntoutuskoti/pienryhmat/Kabuki.doc

Paunonen, M. & Vehviläinen-Julkunen, K. 1999. Perhe hoitotyössä teoria, tutkimus ja käytäntö. Porvoo: WSOY.

Peippo, M. erikoislääkäri. 2002. Kabuki-oireyhtymä. Tulostettu 14.11.2008. <http://www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys/tietolehtiset/kabuki-oireyhtyma/>.

Ritala-Koskinen, S. 2001. Mikä on lapsen perhe? Tulkintoja lasten uusperhesuhteista. Tampereen yliopisto. Sosiaalipolitiikan laitos. Akateeminen väitöskirja.

Runsas, R. 1991. Normaalius vs. erilaisuus erityispedagogiikan näkökulmasta. Teoksessa Runsas, R. (toim.) Lasten erityishuolto ja .opetus Suomessa. Helsinki: Gummerus.

Rönkä, A. & Kinnunen, U. 2002. Perhe ja vanhemmuus. Suomalainen perhe-elämä ja sen tukeminen. Jyväskylä: PS-kustannus.

Schrander-Stumpel, C., Spruyt, L., Curfs, L., Defloor, T. & Schrander, J. 2004. Kabuki Syndrome: Clinical Data in 20 Patients, Literature Review, and Further Guidelines for Preventive Management. American Journal of Medical Genetics 132A (3), 234. 243.

Seppälä, H. 2008. Kehitysvammaisten kuntoutus. Teoksessa Rissanen, P., Kallanranta, T. & Suikkanen, A. Kuntoutus. Duodecim. Keuruu: Otava.

Sipari, S. 2008. Kuntouttava arki lapsen tueksi. Kasvatuksen ja kuntoutuksen rakentuminen asiantuntijoiden keskusteluissa. Jyväskylän Yliopisto. Kasvatustieteiden tiedekunta. Tutkimus.

Sosiaaliportti. 2008. Lastensuojelun käsikirja: Verkostokartta. Päivitetty 31.12.2008. Tulostettu 18.3.2009. <http://www.sosiaaliportti.fi>.

Torkkola, S., Heikkinen, H. & Tiainen, S. 2002. Potilasohjeet ymmärrettäviksi. Opas potilasohjeiden tekijöille. Helsinki: Tammi.

Valkonen, K. 2001. Kuntoutus on elämänlaadun parantamista. Päivitetty 9.1.2008. Tulostettu 7.7.2009. <http://verneri.net/yleis/tietopankki/kuntoutus.html>.

Viitapohja, K. 2004. Kabuki-oireyhtymä. Tulostettu 16.01.2009. <http://www.saunalahti.fi/kup/syndroma/kabuki.htm>.

Vilén, M., Vihunen, R., Vartiainen, J., Sívén, T., Neuvonen, S. & Kurvinen, A. 2006. Lapsuus eriytyinen elämänvaihe. Helsinki: WSOY.

Vilkka, H. & Airaksinen, T. 2004. Toiminnallinen Oppinäytetyö. Helsinki: Tammi.

White, S, Thompson, E, Kidd, A., Savarirayan, R., Turner, A., Amor, D., Delatycki, M, Fahey, M., Baxendale, A., White, S., Haan, E., Gibson, K., Halliday, J & Bankier, A. 2004. Growth, Behavior, and Clinical Findings in 27 Patients With Kabuki (Niikawa-Kuroki) Syndrome. American Journal of Medical Genetics 127A (2), 118. 127.

Yleissopimus lapsen oikeuksista. Luettu 19.1.2009. http://www.unicef.fi/Lapsen_oikeuksien_sopimus_koko.



LIITE 1: 1(6)

TIEDOTE

06.12.2008

Hyvät Kabuki-oireyhtymää sairastavan lapsen vanhemmat!

Olemme Pirkanmaan ammattikorkeakoulun kaksi sairaanhoitajaopiskelijaa. Valmistumme jouluna 2009 lasten- ja nuorten sairaanhoitajiksi. Teemme opinnäytetyötämme Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:lle (KVTL) ja aiheeksemme olemme valinneet Kabuki-oireyhtymän. Tarkoituksenamme on luoda selkeä suomenkielinen opaslehtinen KVTL:n Internet-sivuille ja samalla helpottaa Kabuki-oireyhtymää koskevaa tiedonsaantia. Opaslehtinen on tarkoitettu kaikille Kabuki-lasten perheille sekä kaikille heidän elämäänsä osallistuville, kuten ystäville, sukulaisille, päiväkodeille ja kouluille sekä terveyspalvelujen hoitohenkilökunnalle. Toivoisimme opaslehtisen myös antavan tukea teille Kabuki-lasten vanhemmille, tilanteissa, joissa te toimitte tiedonvälittäjinä oireyhtymää koskevissa asioissa. Jotta lopputuloksesta tulisi mahdollisimman hyvä ja tarkoitustaan palveleva, tarvitsemme teidän apuanne.

Toivomme teidän osallistuvan opaslehtisen tekemiseen täyttämällä ohessa olevan kyselylomakkeen ja palauttamaan sen meille mukana olevalla palautuskuorella viimeistään 30.1.2009. Kyselyn yhteydessä teitä pyydetään täyttämään myös kirjallinen suostumus. Kaikki saamamme tiedot käsitellään luottamuksellisesti ja nimettöminä.

Jos teillä on opinnäytetyöhömmme liittyviä kysymyksiä, voitte ottaa meihin yhteyttä.

Tekijät:

Marleena Kattilakoski

Saara Rajala

Osoite
Postiosoite
Puh.
Sähköposti

Osoite
Postiosoite
Puh.
Sähköposti



LIITE 1: 2(6)
SUOSTUMUS
6.12.2008

Opaslehtinen Kabuki-oireyhtymää sairastavan lapsen perheille ja muille hänen elämäänsä osallistuville

Olen saanut kirjallista tietoa Kabuki-oireyhtymää sairastavaa lasta käsittelevästä opinnäytetyöstä ja saanut mahdollisuuden kysyä tekijöiltä aiheesta.

Ymmärrän, että osallistuminen on vapaaehtoista ja minulla on oikeus kieltäytyä siitä milloin tahansa syytä ilmoittamatta. Ymmärrän myös, että tiedot käsitellään luottamuksellisesti ja nimettömästi.

Antamiani tietoja saa käyttää

Opinnäytetyössä ☐

Opaslehtisessä ☐

Paikka ja aika

_____ . _____ . _____

Allekirjoitus

Allekirjoitus

Nimen selvennys

Nimen selvennys

KYSELY KABUKI-LASTEN VANHEMMILLE

LIITE 1: 3(6)

Esitiedot

1. Lapsen ikä tällä hetkellä? ___ v ___ kk
2. Minkä ikäisenä lapsellanne todettiin Kabuki-oireyhtymä? ___ v ___ kk
3. Mitä oireita lapsellanne on Kabuki-oireyhtymään liittyen?

Tiedonsaanti

4. Mistä olette saaneet tietoa Kabuki-oireyhtymästä?

5. Oliko tietoa helppo saada tai löytää? _____

6. Mikä olisi ollut teille helpoin tapa etsiä tietoa? (esim. kirjasto, internet)

7. Oletteko olleet tyytyväisiä saamaanne tietoon ja sen määrään? _____

8. Millaista tietoa olisitte kaivanneet lisää?

LIITE 1: 4(6)

9. Mistä muut lapsenne elämään osallistuvat (esimerkiksi hoitopaikka) ovat saaneet tietoa lapsenne sairaudesta?

10. Kuinka hyvin terveysalan ammattilaisilla on ollut tietoa Kabuki-oireyhtymästä?

11. Kuinka paljon te olette välittäneet tietoa Kabuki-oireyhtymästä ja kenelle?

12. Millaista tämä antamanne tieto on ollut? (esimerkiksi kirjallista, suullista, yleistä Kabuki-oireyhtymästä, oman lapsenne hoitoon liittyen)

Kokemuksia lapsenne Kabuki-diagnoosin selvittyä

13. Miten lapsenne Kabuki-diagnoosi on vaikuttanut perheenne elämään?

LIITE 1: 5(6)

14. Saitteko vertaistukea tai tietoa muiden Kabuki-lasten vanhemmilta lapsenne Kabuki-diagnoosin selvittyä? Mitä kautta?

15. Oliko/Olisiko tällaisista kokemuksista ollut hyötyä? _____

16. Mitkä ovat olleet perheenne voimavaroja ja selviytymiskeinoja lapsenne Kabuki-diagnoosin selvittyä?

Opaslehtisen sisältö

17. Mitä tekemämme Kabuki-opaslehtisen tulisi teidän mielestänne sisältää?

LIITE 1: 6(6)

Palautetta, ideoita, mielipiteitä, kokemuksia

KIITOS VASTAUKSESTANNE!

Saamme tarvita lisää tietoa vielä myöhemmin. Saammeko ottaa teihin yhteyttä? Mikäli saamme tähän luvan, kirjoittaisitteko alle yhteystietonne. Otamme yhteyttä teille parhaiten sopivalla tavalla.

**KÄSITTELEMME KAIKEN SAAMAMME TIEDON
NIMETTÖMÄSTI JA LUOTTAMUKSELLA!**



LIITE 2
SUOSTUMUS
6.12.2008

Opaslehtinen Kabuki-oireyhtymää sairastavan lapsen perheille ja muille hänen elämäänsä osallistuville

Olen saanut kirjallista tietoa Kabuki-oireyhtymää sairastavaa lasta käsittelevästä opinnäytetyöstä ja saanut mahdollisuuden kysyä tekijöiltä aiheesta.

Ymmärrän, että osallistuminen on vapaaehtoista ja minulla on oikeus kieltäytyä siitä milloin tahansa syytä ilmoittamatta. Ymmärrän myös, että tiedot käsitellään luottamuksellisesti ja nimettömästi.

Haastattelussa antamiani tietoja saa käyttää

Opinnäytetyössä ☐

Opaslehtisessä ☐

Paikka ja aika

_____ . ____ . ____

Allekirjoitus

Allekirjoitus

Nimen selvennys

Nimen selvennys



LIITE 3
SUOSTUMUS
08.10.2009

Opaslehtinen Kabuki-oireyhtymää sairastavan lapsen perheille ja muille hänen elämäänsä osallistuville

Olen saanut kirjallista tietoa Kabuki-oireyhtymää sairastavaa lasta käsittelevästä opinnäytetyöstä ja saanut mahdollisuuden kysyä tekijöiltä aiheesta.

Ymmärrän, että osallistuminen on vapaaehtoista ja minulla on oikeus kieltäytyä siitä milloin tahansa syytä ilmoittamatta. Ymmärrän myös, että tiedot käsitellään luottamuksellisesti ja nimettömästi.

Perheemme lapsen piirroksia saa käyttää opaslehtisessä ☐

Paikka ja aika

_____ . ____ . ____ . _____

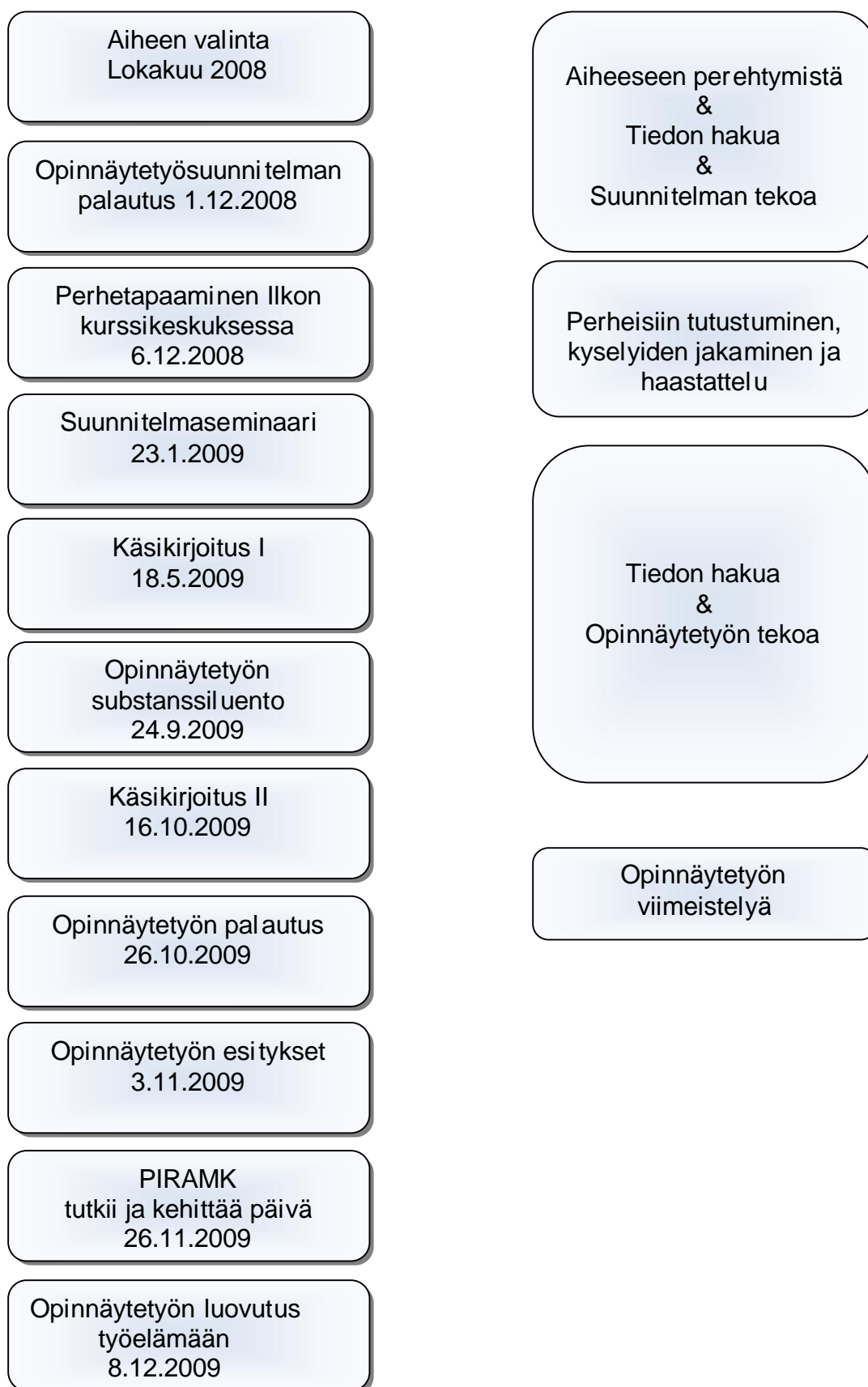
Allekirjoitus

Allekirjoitus

Nimen selvennys

Nimen selvennys

LIITE 4



LIITE 5: 1(2)

TAULUKKO 1. Aiheeseen liittyvät tutkimukset

Sukunimi (vuosi) Työn nimi, Työn luonne	Tarkoitus/tavoitteet, tehtävät/ongelmat	Menetelmä	Keskeiset tulokset
Maijala (2004), Poikkeavaa lasta odottavan perheen ja hoitavan henkilön välinen vuorovaikutus, Akateeminen väitöskirja	Tarkoitus: Tuottaa poikkeavaa lasta odottavan perheen ja hoitavan henkilön välistä vuorovaikutusta jäsentävä substansiivinen teoria Tehtävät: 1. Mitkä ovat perheen ja hoitavan henkilön välisen vuorovaikutuksen sisältöä kuvaavat käsitteet tilanteessa, jossa perhe on saanut tietää odottavansa poikkeavaa lasta? 2. Miten poikkeavaa lasta odottavan perheen ja hoitavan henkilön välisen vuorovaikutuksen sisältöä kuvaavat käsitteet suhteutuvat toisiinsa? 3. Millainen substansiivinen teoria poikkeavaa lasta odottavan perheen ja hoitavan henkilön välisestä vuorovaikutuksesta muodostuu?	Kvalitatiivinen tutkimus Aineisto kerätty Tampereen yliopistollisen sairaalan naistenklinikka N= 29 (poikkeavaa lasta odottavan perheen äidit ja isät N= 22 (hoitavat henkilöt) N=5 (vanhempien esseeet) Väljästi teemoiteltu haastattelu ja vanhempien kirjoittamat esseeet Grounded teoria	Ydinluokaksi muodostui lapsen poikkeavuuden herättämissä kysymyksissä vahvistuminen ja kuormittuminen.
Ritala-Koskinen (2001), Mikä on lapsen perhe? Tulkintoja lasten uusperhesuhteista, Akateeminen väitöskirja	Tarkoitus: selvittää millaisena perhe ja läheissuhteet ja niihin kietoutuvat ongelmat rakentuvat lapsille. Tarkoitus on myös tuoda vähemmän valtaa omaavien ääni kuuluville. Tehtävät: 1. Mikä on lapsen perhe? 2. Miten lapsen suhteet eri perheenjäseniin rakentuvat? 3. Miten perhesuhteiden muutokset näkyvät lasten arjessa? 4. Millainen kuva uusperheestä lasten elämisen kontekstina rakentuu?	Kvalitatiivinen tutkimus Asiantuntijoiden haastattelut on kerätty Tampereella toimivissa perheneuvontaa antavissa toimipisteissä, N=20. Lasten haastattelut on kerätty perheneuvolan kautta 7 perheestä sekä lisäksi vapaasti muualta etsien, N=15. Aineiston analysointi on tehty koodaamalla.	Keskeinen tulos on, että lasten perhemäärityksissä yhdistyvät eri tavoin perhesuhteiden biologiset, juridiset, sosiaaliset ja psykologiset ulottuvuudet. Nämä suhteet eivät ole itsestään selvyyksiä, eivätkä samanlaisina pysyviä. Sen sijaan niitä määritellään uusperheen arkipäivän käytännöissä - ja lapsilla itsellään on tärkeä rooli suhteiden aktiivisena määrittelijänä.

LIITE 5: 2(2)

<p>Jurvelin (2003), Lazaruksen ja Folkmanin selviytymisteorian sopivuus pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien selviytymisen taustateoriaksi, Pro gradu -tutkielma</p>	<p>Tarkoitus: Tehtyjen tutkimusten tulosten perusteella kuvailla pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien selviytymistä, selviytymisvaatimuksia, -keinoja ja . voimavaroja ja testata empiirisesti Lazaruksen ja Folkmanin selviytymisteorian sopivuutta pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien selviytymisen taustateoriaksi.</p> <p>Ongelmat: 1. Millaisia selviytymisvaatimuksia, -resursseja ja . keinoja pitkäaikaissairaiden lasten vanhemmilla on?</p> <p>2. Miten pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien selviytymisvaatimukset, -voimavarat ja . keinot yhtenevät tai eroavat Lazaruksen ja Folkmanin selviytymisteorian kanssa?</p>	<p>Empiirinen tutkimus</p> <p>Aineisto on kerätty CINAHL- ja Medline-tietokannoista ja Hoitotiede-lehden artikkeleista, N=19 (ulkomaiset) N= 3 (kotimaiset).</p> <p>Aineisto on analysoitu deduktiivisella sisällönanalyysillä, jossa analyysirunkona on käytetty Lazaruksen ja Folkmanin selviytymisteoriaa.</p>	<p>Tutkimuksessa ilmeni eroja Lazaruksen ja Folkmanin selviytymisteorian ja vanhempien selviytymisresurssien ja . keinojen välillä.</p> <p>Tutkimuksen tulokset eivät ole yleistettävissä, mutta antavat lisää tietoa pitkäaikaissairaiden lasten vanhempien selviytymisvaatimuksista, -resursseista ja . keinoista hoitotyön käytäntöön, opetukseen ja tieteeseen ja teorian kehittämiseen.</p>
--	---	---	--



OSA 2

**Marleena Kattilakoski
Saara Rajala**

Opinnäytetyö
Lokakuu 2009
Hoitotyön koulutusohjelma
Hoitotyön suuntautumisvaihtoehto
Pirkanmaan ammatti korkeakoulu

SISÄLLYS

OSA 2

1 JOHDANTO	3
2 KABUKI-OIREYHTYMÄ	5
2.1 Kabuki-oireyhtymän historia	5
2.2 Diagnostiikka	6
2.3 Aiheuttajat ja periytyminen	7
2.4 Esiintyvyys	9
3 KABUKI-OIREYHTYMÄN OMINAISPIIRTEITÄ	10
3.1 Kasvojen ominaispiirteet	10
3.2 Tuki- ja liikuntaelimestön kehityshäiriöt ja ominaispiirteet	11
3.3 Sisäelinten kehityshäiriöt	11
3.4 Muita kehityshäiriöitä	12
4 LAPSEN KABUKI-OIREYHTYMÄN HOITO	13
5 KABUKI-LAPSEN KEHITYS	14
5.1 Kehitysvammaisuuden aste	14
5.2 Pituuskasvun kehitys	15
5.3 Motorinen kehitys	16
5.4 Puheen kehitys ja kuulo	18
6 KABUKI-LAPSEN KEHITYKSEN TUKEMINEN	
KUNTOUTUKSEN KEINOIN	20
6.1 Kuntoutuksen tarve ja oikeus kuntoutukseen	20
6.2 Kuntoutussuunnitelma	22
6.3 Kuntoutuksen jaottelu	22
6.3.1 Lääkinnällinen kuntoutus	23
6.3.2 Kasvatuksellinen kuntoutus	23
6.3.3 Sosiaalinen kuntoutus	24
6.3.4 Ammatillinen kuntoutus	25
6.4 Kansaneläkelaitoksen tukemia kuntoutusmuotoja	25
6.4.1 Fysioterapia	26
6.4.2 Toimintaterapia	27
6.4.3 Puheterapia	28
6.4.4 Psykoterapia	31
6.4.5 Musiikkiterapia	32
6.4.6 Neuropsykologinen kuntoutus	32
LÄHTEET	33

1 JOHDANTO

Tämän opinnäytetyön toinen osa sisältää teorian tietoa Kabuki-oireyhtymästä eli toimii työn teoriaosuutena. Teoriaosuuden muodostamisessa on huomioitu sekä Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:ltä saadut toiveet sekä Kabuki-lasten vanhemmilta kerättyjen kyselyjen vastaukset. Myös tätä osaa työstä on haluttu täydentää ja elävöittää suorilla lainauksilla, joita on saatu kyselyyn vastanneiden Kabuki-lasten perheiltä sekä yhden perheen haastattelusta. Perheiden kokemukset ja suorat lainaukset ovat arvokas osa tätä opinnäytetyötä, koska ne kuvaavat hyvin Kabuki-lapsen perheiden ajatuksia sekä arkea, siksi niitä ei ole haluttu jättää pois myöskään tästä osiosta. Suorat lainaukset on erotettu teorian tiedosta sisentämällä ja merkitsemällä ne lainausmerkkeihin.

Kabuki-oireyhtymä on monioireinen ja harvinainen kehitysvammaisuusoireyhtymä, joka on tunnistettu ensimmäistä kertaa vuonna 1981. Erityiset kasvonpiirteet, kuten äkillisesti kaartuvat kulmakarvat, pitkät ja tuuheat ripset, suuret silmät ja pitkät luomiraot, ovat sille tyypillisiä. Juuri näiden piirteiden perusteella oireyhtymä on saanut myös nimensä, sillä ne muistuttavat suuresti japanilaisten Kabuki-näyttelijöiden maskeerauksia. Kabuki-oireyhtymään liittyy myös aina jonkin asteinen kehitysvammaisuus, joka vaihtelee lievästä kehitysvammasta vaikeasti tai syvästi kehitysvammaiseen. Lisäksi oireyhtymää sairastavilla on todettu erilaisia tuki- ja liikuntaelimestön sekä sisäelinten kehityshäiriöitä. Tämä ei kuitenkaan tarkoita sitä, että jokaisella Kabuki-lapsella olisi kaikkia löydettyjä oireita, vaan jokaisen Kabuki-lapsen oireisto on yksilöllinen. (Peippo 2002; Schrandt-Stumpel ym. 2004, 234; White ym. 2004, 118; Hudgins 2005, 315; Maas ym. 2007, 562; Johansson 2008; Kabuki Syndrome Network 2009.)

Tämän osuuden pohjalta on tehty opinnäytetyön kolmas osa eli itse tuotos, joka tässä työssä on opaslehtinen. Teoria osassa on käsitelty mahdollisimman laajasti Kabuki-oireyhtymän historiaa, diagnostiikkaa ja esiintyvyyttä sekä aiheuttajia, periytyvyyttä, oireita ja hoitoa. Erityinen painotus on kuitenkin Kabuki-lapsen kehityksessä sekä kehityksen tukemisessa erilaisten

kuntoutusmuotojen avulla. Tuotos eli opaslehtinen on tarkoitettu ensitiedoksi perheille, joiden lapsella on Kabuki-oireyhtymä, mutta opaslehtistä voivat hyödyntää myös muut lapsen elämään osallistuvat.

2 KABUKI-OIREYHTYMÄ

2.1 Kabuki-oireyhtymän historia

Kabuki-oireyhtymä on monioireinen kehitysvammaisuusoireyhtymä, jonka kuvasivat ensimmäisinä Japanissa lääkärit N. Niikawa ja Y. Kuroki vuonna 1981. Euroopassa ja Yhdysvalloissa ensimmäiset Kabuki-oireyhtymää sairastavat henkilöt löydettiin 1990-luvun alussa, jonka jälkeen oireyhtymää on tavattu kaikkialla maailmassa kaikissa eri etnisissä ryhmissä. (Honkanen, Malin, Rinne & Viitanen 1996, 40; Peippo 2002; Schrander-Stumpel ym. 2004, 234; White ym. 2004, 118; Hudgins 2005, 315; Kabuki Syndrome Network 2009.)

Nimensä oireyhtymä sai sille tyypillisten kasvonpiirteiden mukaan, jotka Niikawan mielestä muistuttivat suuresti japanilaisen Kabuki-teatterin (japanilainen perinneteatteri) näyttelijöiden maskeerauksia. Aluksi oireyhtymästä käytettiin nimeä Kabuki-make-up -syndrooma, mutta myöhemmin nimen loppuosa +make-up+ on jätetty pois. Lisäksi oireyhtymä on tunnettu myös nimellä Niikawa-Kuroki-oireyhtymä, löytäjiensä mukaan, mutta sittemmin käyttöön on vakiintunut termi Kabuki-oireyhtymä. (Honkanen ym. 1996, 40; Peippo 2002; Schrander-Stumpel ym. 2004, 234; White ym. 2004, 118; Hudgins 2005, 315; Kabuki Syndrome Network 2009.)

Niikawa ja Kuroki työskentelivät kumpikin omilla tahoillaan Japanissa. He raportoivat vuonna 1981 yhteensä kymmenestä 4-16-vuotiaasta lapsesta, joilla ilmeni samanlaisia piirteitä. Nämä piirteet eivät kuitenkaan olleet suvulle tyypillisiä, eivätkä potilaat myöskään olleet sukua keskenään. Niikawa kuvasi yhteensä 62 oireyhtymälle tyypillistä piirrettä ja luokitteli ne viiteen pääryhmään; kasvojen ominaispiirteet, luustopoikkeavuudet, sormenpäiden poikkeava muoto, älyllinen kehitysvammaisuus sekä syntymän jälkeen ilmenevä lyhytkasvuisuus. (Peippo 2002; Schrander-Stumpel ym. 2004, 234; White ym. 2004, 118; Hudgins 2005, 315; Kabuki Syndrome Network 2009.)

2.2 Diagnostiikka

Kabuki-oireyhtymän diagnoosi tehdään fyysisten ominaispiirteiden perusteella. Vielä tällä hetkellä ei ole käytettävissä mitään laboratoriokokeita tai kromosomitutkimuksia, joilla pystyttäisiin yksiselitteisesti vahvistamaan diagnoosi. Myöskään raskauden aikana tehtävää sikiötutkimusta, jolla Kabuki-oireyhtymä voitaisiin todeta, ei ole. Tällaiset tutkimukset ovat mahdollisia vasta, kun Kabuki-oireyhtymän aiheuttaja saadaan selville. (Peippo 2002; Kabuki Syndrome Network 2009.)

Kabuki-diagnoosi pohjautuu erityisesti Kabuki-oireyhtymälle tyypillisiin kasvojen piirteisiin, mutta myös muut fyysiset ominaispiirteet ovat diagnoosin perustana. Ihanteellinen ikä diagnosoida Kabuki-oireyhtymä on leikki-ikä, sillä piirteiden tunnistaminen vauvoilla tai aikuisilla on huomattavasti hankalampaa. Tästä johtuen Kabuki-diagnoosin varmistaminen vaatii usein pitkää seuranta. (Peippo 2002.)

+Kaikille lapsen sairauksille tuli tavallaan otsikko. En osaa sitä selittää, mutta tunnen/tunsi n niin.+(Kabuki- lapsen perhe)

Diagnosoinnissa voidaan käyttää apuna myös määritystä, jonka mukaan diagnoosi perustuu neljään tyypilliseen ominaispiirteeseen viidestä. Näitä ominaispiirteitä ovat tyypilliset kasvonpiirteet, luustopoikkeavuudet (erityisesti japanilaisilla), sormenpäiden poikkeava muoto, kehitysvammaisuus (vaihdellen lievästä keskivaikeaan) sekä syntymän jälkeinen lyhytkasvuisuus. Tätäkin määritystä käytettäessä diagnoosin pääpaino on kuitenkin tyypillisissä kasvojenpiirteissä. Tyypillisiä kasvojenpiirteitä ja muita oireita käsitellään myöhemmin luvussa 7 Kabuki -oireyhtymän ominaispiirteet. (Hudgins 2005, 315; Kabuki Syndrome Network 2009.)

On myös paljon muita löydöksiä ja oireita, jotka ovat Kabuki-oireyhtymälle tyypillisiä, mutta ilmetessään yksinään, ne eivät vahvista diagnoosia. Näitä löydöksiä ja oireita ovat esimerkiksi hypotonia, munuaisten ja virtsateiden

poikkeavuus, sydänviat, aistihäiriöt sekä hampaiston kehityshäiriöt. (Johansson 2008; Kabuki Syndrome Network 2009.)

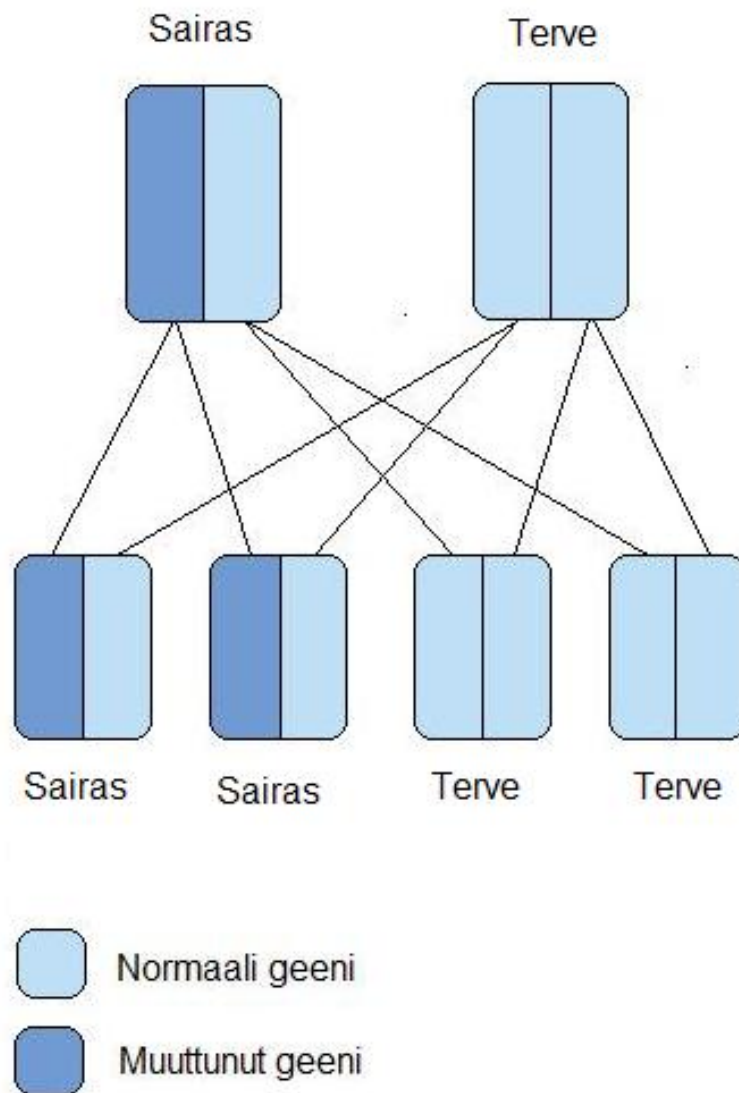
Lapsen oireilua ja sairastamista on tullut pohdittua diagnoosia vasten. Samoin hidasta kehitystä ja taitojen karttumista ja mahdollisuutta oppia. Kehitysvammaisuus on tietenkin se joka painaa vaakakupissa eniten. Kabuki antaa kuitenkin selvyuden miksi näin tai noin? Ongelmissa ja niiden ratkaisuissa kuitenkin helpottaa jos on ti eto, että taustalla ol eva kabuki-oireisto on pohjalla ja osa qyyllinenq+(Kabuki-lapsen perhe)

2.3 Aiheuttajat ja periytyminen

Kabuki-oireyhtymän aiheuttajaa ei tunneta. Taustalla uskotaan kuitenkin olevan yksilön perimässä ilmenevä tuore muutos eli uusi mutaatio. Tämä tarkoittaa sitä, että oireyhtymä ei ole periytynyt kummaltakaan vanhemmalta, vaan se on syntynyt ensimmäistä kertaa toisessa niistä sukusoluista, joista yksilö sai alkunsa. Tätä käsitystä Kabuki-oireyhtymän aiheuttajasta tukee myös se, että oireyhtymä ilmenee sporadisesti eli lähes kaikki tiedossa olevat Kabuki-potilaat ovat perheidensä ja sukujensa ainoita Kabuki-potilaita. Mistään ulkoisista tekijöistä, kuten perheen oloista, raskauden etenemisestä tai synnytyksestä, ei ole löytynyt mitään merkittäviä yhteisiä tekijöitä, jotka olisivat voineet aiheuttaa Kabuki-oireyhtymän. Tuoreeseen mutaatioon pohjautuen, todennäköisyys, että samat vanhemmat saisivat toisen Kabuki-lapsen, on hyvin epätodennäköinen. (Peippo 2002; Schrandt-Stumpel ym. 2004, 234; White ym. 2004, 118; Hudgins 2005, 315; Kabuki Syndrome Network 2009.)

Kabuki-oireyhtymää tutkittaessa on kuvattu myös muutama sellainen tapaus, joissa sekä lapsella että toisella vanhemmista on Kabuki-oireyhtymä. Oireyhtymä on periytynyt joko äidiltä pojalle tai tyttäreille, tai sitten isältä tyttäreille. Tällä hetkellä uskotaankin siis, että Kabuki-henkilön omille lapsille oireyhtymä periytyisi vallitsevan periytymissäännön mukaan (kuvi o 1). Dominantisti eli vallitsevasti periytymisellä tarkoitetaan sitä, että yksilö perii

geenistä yhden normaalisti ja yhden virheellisesti toimivan kopion. Tällöin virheellisesti toimiva peittää normaalisti toimivan geenin kopion vaikutuksen, jolloin henkilö sairastuu. Mahdollisuus saada muuttunut geeni on 50 %. Tämä mahdollisuus on sattumanvarainen ja jokaisen raskauden kohdalla mahdollisuus on aina sama. (Peippo 2002; Hudgins 2005; EuroGentest 2009.)



KUVIO 1. Vallitsevasti periytyminen kuviona.

Tutkimusta Kabuki-geenimuutoksen löytämiseksi tehdään kokoajan. Useille Kabuki-potilaille on tehty kromosomitutkimus. Tässä tutkimuksessa ei kuitenkaan ole yleensä nähty mitään tai nähdyt poikkeavuudet ovat olleet sellaisia, etteivät ne ole voineet aiheuttaa Kabuki-oireyhtymää. Näistä

tutkimuksista toivotaan kuitenkin olevan tulevaisuudessa apua geenimuutoksen löytämiseksi. (Peippo 2002.)

2.4 Esiintyvyys

Esiintyvyydeltään Kabuki-oireyhtymä on hyvin harvinainen. Vuonna 2005 tiedossa on ollut vain hieman yli 300 tapausta ympäri maailmaa. Japanissa on arvioitu oireyhtymää ilmenevän 1:32 000 kaikista syntyvistä. Suhteen uskotaan olevan samanlainen myös muualla maailmassa. Tällä hetkellä Kabuki-oireyhtymän epäillään kuitenkin olevan alidiagnosoitu, mikä johtuu paljolti siitä, että oireiden kirjo on hyvin laaja, jolloin myös diagnosointi on vaikeaa. Oireyhtymää esiintyy tasaisesti sekä tytöillä että pojilla ja sitä ilmenee myös kaikkialla maailmassa kaikissa eri etnisissä ryhmissä. (Peippo 2002; Schrander-Stumpel ym. 2004, 234; White ym. 2004, 118; Hudgins 2005, 315; Maas 2007, 562; Kabuki Syndrome Network 2009.)

Tarkkaa tietoa siitä, kuinka monta Kabuki-diagnoosin saanutta henkilö Suomessa on, ei ole. Arvioidun 1:32 000 mukaan Suomessa olisi kuitenkin vielä paljon diagnosoimattomia potilaita ja täällä voisikin vuosittain syntyä 1-2 Kabuki-lasta. Tällä hetkellä ei kuitenkaan ole olemassa mitään sellaista rekisteriä, jonne kaikki diagnosoidut Kabuki-potilaat olisi ilmoitettu, joten mitään varmaa vastausta Kabuki-oireyhtymän esiintyvyyteen Suomessa ei ole. (Peippo 2002.)

+Diagnoosi ensimmäinen Suomessa, netissä ulkomaisten perheiden Kabuki Network käynnistyi myöhemmin.+(Kabuki- lapsen perhe)

3 KABUKI-OIREYHTYMÄN OMINAISPIIRTEITÄ

3.1 Kasvojen ominaispiirteet

Kabuki-oireyhtymää sairastavilla esiintyy omaleimaisia kasvonpiirteitä sekä poikkeavuuksia korvissa. Kasvojen ominaispiirteet ovat selvimmän näkyvissä lapsen ollessa leikki-ikässä. Vauva- tai aikuisiässä piirteitä voi olla vaikeampi havaita. Aikuispotilaalla Kabuki-oireyhtymää epäiltäessä onkin lääkärin hyvä saada tämän lapsuudenaikaisia kuvia nähtäväksi, jotta piirteet olisivat selvempiä. (Peippo 2002; Socialstyrelsen 2007; Kabuki Syndrome Network 2009.)

Kasvojen ominaispiirteet ovat yksi Kabuki-oireyhtymää sairastavan niin sanotuista tunnusmerkeistä, koska diagnoosi tehdään tunnistamalla Kabuki-oireyhtymälle ominaiset fyysiset piirteet. Kasvojen ominaispiirteistä huomattavimmat Kabuki-oireyhtymää sairastavalla ovat isot silmät, pitkät ja tuuheat silmäripset, tuuheat sekä voimakkaasti kaartuvat kulmakarvat, litteä nenä ja silmänpistävät korvat. Kuitenkaan yhdellä henkilöllä ei esiinny kaikkia ominaispiirteitä. (Peippo 2002.)

Ominaispiirteitä kasvoissa ovat pitkät silmäluomi raot ja löysät alaluomet, jotka saattavat kääntyä ulkonurkista ulospäin. Silmät ovat etäällä toisistaan, kuten kehitysvammoissa yleensä. Silmien sisänurkissa saattaa olla pienet ihopoimut. Myös karsastusta ja valkuaisten sinisyyttä on todettu esiintyvän. (Peippo 2002; Socialstyrelsen 2007; Johansson 2008)

Kabuki-oireyhtymää sairastavien kasvoissa on havaittavissa myös muita ominaispiirteitä. Kulmakarvat ovat vahvat sisänurkista ja harvenevat ohimoille päin, lisäksi myös hiukset ovat vahvat. Nenä saattaa Kabuki-oireyhtymää sairastavalla olla leveähkö ja lyhytkärkinen sekä hiukan litteä. Suu on kuin ylösalaisin oleva U-kirjain. Ylähuuli on ohut ja alahuulen keskiosassa saattaa olla kaksi kumpua. Leuka voi myös olla pieni. Korvalehdet ovat monesti kuppimaiset ja pehmeät. (Peippo 2002; Kabuki Syndrome Network 2009.)

3.2 Tuki- ja liikuntaelimistön kehityshäiriöt ja ominaispiirteet

Kabuki-oireyhtymää sairastavilla saattaa olla epämuodostumia sormissa ja kämmenissä. Sormet ja kämmenluut ovat tavallista lyhyempiä. Pikkusormissa esiintyy käyryyttä ja sormenpäissä on pehmytkudostyyny. Sormien välissä saattaa olla osittaista ihopoimua. Myös varvasrivistä on löydetty epäjärjestystä tai epätasaisuutta ja kynsissä on esiintynyt vaihtelevaa vajaakehitystä. (Peippo 2002; Johansson 2008; Kabuki Syndrome Network 2009.)

Yksi eniten normaaliin elämään vaikuttava tuki- ja liikuntaelimistön kehityshäiriöistä on ylitaipuisat nivelet, jotka yhdessä keskushermostoperäisen velttouden eli hypotonian kanssa saattaa aiheuttaa nivelten sijoiltaanmenoa. Kabuki-lapsilla esiintyy synnynnäisiä tai myöhemmin kehittyviä lonkan sijoiltaanmenoja. Luustossa ja nivelissä esiintyy myös epämuodostumia ja poikkeavuuksia, joista saattaa olla lapselle suurempia ongelmia ja aiheuttaa kipuja. Esimerkiksi Kabuki-lapsilla jonkin verran esiintyvä skolioosi eli selän kiertoryhtivirhe aiheuttaa kipua ja kehon virheasennon. (Peippo 2002; Socialstyrelsen 2007; Helenius 2008; Kabuki Syndrome Network 2009.)

3.3 Sisäelinten kehityshäiriöt

Noin puolella Kabuki-lapsista on todettu synnynnäisiä sydänvikoja. Eri tutkimuksista saadut tulokset vaihtelevat 30 ja 58 prosentin välillä. Yleisimpiä Kabuki-lasten rakenteellisia sydänvikoja ovat VSD eli kammioiden väliseinän aukko, ASD eli eteisten väliseinän aukko ja aortan ahtaus. (Shah, Bogucki, Mavers, deMello & Knutsen 2004; Socialstyrelsen 2007; Johansson 2008.)

Munuaisten ja virtsateiden muutoksia tai kehityksen viivästymää esiintyy noin 25 prosentilla Kabuki-lapsista. Mahasuolikanavan kehityshäiriöitä kuten malrotaatiota (suolen virhekiertymä tai kiertymähäiriö), anusatresiaa (synnynnäinen peräaukon umpeuma) ja recto-vaginaalifisteliä (peräsuolen ja emättimen välinen epänormaali yhteys) on myös tavattu. (Socialstyrelsen 2007; Duodecim 2008; Johansson 2008.)

3.4 Muita kehityshäiriöitä

Kabuki-lapsilla on todettu hypotoniaa eli keskushermostoperäistä velttoutta. Hypotonia vaikuttaa muun muassa motoriikkaan ja kävelemään oppimiseen. (Socialstyrelsen 2007; Johansson 2008.)

Suulakihalkio esiintyy eri tutkimuksien mukaan 22.51 prosentilla Kabuki-lapsista. Suulakihalkiota pidetään yhtenä syynä toistuviin otiitteihin eli välikorvantulehduksiin, joita esiintyy 63.82 prosentilla. Jotkut sisäkorvan rakenneviat vaikuttavat otiittien yleisyyteen. (Schrande-Stumpel ym. 2004, 238; Johansson 2008; Kabuki Syndrome Network 2009.)

Hampaiston kehityshäiriöitä Kabuki-lapsilla on erään tutkimuksen mukaan todettu 85 prosentilla, hampaiden puuttumista 93 prosentilla. Saman tutkimuksen mukaan syöntiongelmia esiintyi 74 prosentilla tutkituista. (Schrande-Stumpel ym. 2004, 238.)

Kabuki-lapsilla on todettu useampia hengitystieinfektioita kuin terveellä lapsella. Tähän yhtenä syynä pidetään matalia IgA-immunoglobuliini pitoisuuksia sekä sen puutosta. Myös rakennepoikkeavuuksilla, esimerkiksi kitalakihalkiolla, saattaa olla vaikutusta infektioiden lukumäärään. (Peippo 2002; Johansson 2008.)

4 LAPSEN KABUKI-OIREYHTYMÄN HOITO

Kabuki-oireyhtymää sairastavan lapsen hoidossa tavoitteena on turvata lapselle mahdollisimman hyvä terveydentila ja monipuolinen elämä, sillä varsinaista parantavaa hoitoa ei ole. Monia lapsen oireista ja liitännäisongelmista voidaan kuitenkin hoitaa ja helpottaa erilaisin keinoin. Esimerkiksi suulakihalkio ja useimmiten myös sydänvika voidaan korjata leikkauksella. (Honkanen ym. 1996, 40; Peippo 2002; Johansson 2008; Kabuki Syndrome 2009.)

+Sydänvika (ASD ja VSD) leikattu 4 kk iässä sekä kitalaenhalkio leikattu 1v ja 5v iässä. +(Kabuki-lapsen perhe)

Kabuki-potilaan hyvä hoito vaatii tiivistä moniammatillista yhteistyötä. Lapsen oireista riippuen hoitotyössä on mukana terveysalan eri ammattien spesialisteja, kuten esimerkiksi lastenlääkäri, kirurgi ja erikoishammaslääkäri. Lisäksi moni lapsi tarvitsee puheterapeutin ja fysioterapeutin sekä muiden terveysalan ammattilaisten apua kehityksen tukemisessa ja kuntoutuksessa. (Honkanen ym.1996, 40; Peippo 2002; Johansson 2008; Kabuki Syndrome Network 2009.) Kuntoutuksen tarvetta ja erilaisia kuntoutusmuotoja käsitellään tarkemmin luvussa 6 Kabuki-lapsen kehityksen tukeminen kuntoutuksen keinoin.

Erikoislääkäri Johanssonin (2008) mukaan Suomessa vastuu hoidon vaatimisesta on tällä hetkellä jäänyt vanhemmille. Vanhemmat joutuvat itse huolehtimaan siitä, että lapsi saa oireyhtymänsä vuoksi tarvitsemansa seurannan ja hoidon. Johanssonin mukaan tässä voisi apua olla palveluohjaajasta tai kuntoutusohjaajasta. (Johansson 2008.)

+Nyt on itse pitänyt vaatia tutkimuksia, joita nettitietojen mukaan lapselle pitäisi tehdä säännöllisesti. +(Kabuki-lapsen perhe)

5 KABUKI-LAPSEN KEHITYS

5.1 Kehitysvammaisuuden aste

Kabuki-oireyhtymää sairastavien kehitys on normaalia hitaampaa. Kehitykseen vaikuttaa kehitysvammaisuuden aste, joka voi vaihdella lievästi kehitysvammaisesta vaikeasti ja syvästi kehitysvammaiseen. Esimerkiksi puhumaan ja kävelemään oppiminen riippuu kehitysvammaisuuden asteesta. Kabuki-lasten kehitysvammaisuus ei ole pahenevaa, vaikka ero terveeseen saattaa tuntua kasvavan. (Peippo 2002.) Kehitysvammaisuuden asteen arviointiin käytetään vaki oitua älykkyystestiä (Mäki 2001).

Älyllisessä kehitysvammaisuudessa on kyse mielen kehityksen estymisestä tai epätäydellisyydestä ja siihen saattaa liittyä myös muita henkisiä ja ruumiillisia häiriöitä. Kehitysiässä ilmaantuvat taidot eli yleiseen älykkyystasoon vaikuttavat älylliset, kielelliset, motoriset ja sosiaaliset kyvyt ovat heikosti kehittyneitä. (Mäki 2001.) Opiskelun ja kuntoutuksen avulla voidaan älyllisiin kykyihin ja sosiaaliseen sopeutumiskykyyn saada muutosta parempaan suuntaan (Kaski, Manninen, Mölsä & Pihko 2002, 22).

Suomi on WHO:n (World Health Organization) jäsenmaana sitoutunut ICD-10 tautiluokituksen käyttöönottoon. Tämä tapahtui sosiaali- ja terveysministeriön määräyskirjeen mukaisesti 1.1.1996. Tautiluokitus on noudattaa mahdollisimman tarkasti WHO:n alkuperäistä tautiluokitusta. (Virtanen 1995.) Tautiluokituksessa kehitysvammaisuuden asteen selvittämiseen käytetään vakioitua älykkyystestiä (Mäki 2001). Kehitysvammaisuuden lääketieteellinen luokitus on esitetty taulukossa 1 (s. 15).

TAULUKKO 1. Kehitysvammaisuuden aste ICD-10 (Mäki 2001.)

Diagnoosi-numero	ÄO	Älyllinen kehitysvammaisuus	Älykkyyssikä aikuisilla
F 70	50 . 69	lievä	9 . 12 vuotta
F 71	35 . 49	keskivaikea	6 . 9 vuotta
F 72	20 . 34	vaikea	3 . 6 vuotta
F 73	alle 20	syvä	alle 3 vuotta
F 78		määrittelemätön	

Tautiluokituksen mukaan älyllisesti kehitysvammaisen henkilön älykkyyssosamäärä on alle 70, mutta myös käyttäytymisen häiriöt otetaan huomioon kehitysvammaisuuden astetta luokiteltaessa. Normaali käyttäytyminen erotellaan merkittävästi poikkeavasta, huomiota ja hoitoa vaativasta käyttäytymisestä. Kuitenkin kehitysvammaisuuteen liittyvät muut kehityshäiriöt, kuten esimerkiksi puhe- ja liikuntavammat, autismi ja epilepsia, esitetään omina diagnooseinaan. (Kaski ym. 2001, 23.)

Älyllinen kehitysvammaisuus on yksi monista henkilön erityisominaisuuksista, joilla on sama syytausta, eli kehitysvammaisuuden syy. Tautiluokituksen tarkoituksena ei ole luokitella ihmistä vaan sillä kuvataan ihmisen terveydentilaa ja siihen liittyviä piirteitä tai tarpeita. Myös ihmisen elämäntilanne ja elinympäristö vaikuttavat toimintakyvyn ja vammaisuuden kuvan syntyyn. Yksin kehitysvammaisuuden vaikeusasteen perusteella ei pystytä ennustamaan kuinka henkilö selviää elämässä. (Kaski ym. 2001, 24. 25, 29.)

5.2 Pituuskasvun kehitys

Kabuki-oireyhtymään liittyy kasvuiässä esiin tuleva kasvun hidastuminen tai viivästyminen. Noin 70. 80%:lla kasvu hidastuu ja pituus jää alle normaalikasvukäyrien. (Peippo 2002.) Lapset syntyvät normaalipainoisina ja . pituisina, mutta kasvun hidastuminen näkyy jo ensimmäisen ikävuoden aikana (Socialstyrelsen 2007). Väestöliiton perinnöllisyysklinikan seitsemästä Kabuki-

potilaasta kaksi oli normaalimittaisia ja viiden pituus oli selvästi alle normaalin (-3SD - -5SD) (Peippo 2002).

«vihdoinkin työ jossa pienestä koosta on hyötyä»(Kabuki-lapsi)

Kasvuhormoniarvoja tutkittaessa on löydetty vain satunnaisia tapauksia, joilla erityis on vähäisempää. Kasvun hidastumisen on katsottu johtuvan muista syistä. (Socialstyrelsen 2007.) Yhdeksi syyksi on epäilty syömisvaikeuksia (Palolampi 2003). Niillä Kabuki-lapsilla, joilla on esiintynyt kasvuhormonin puutetta, on kasvun normalisoituminen saatu aikaan antamalla kasvuhormonia (Peippo 2002).

Aikainen puberteetti esiintyy suurimmalla osalla Kabuki-lapsista (Socialstyrelsen 2007). Tyttöillä saattaa esiintyä rintojen kehitystä parin vuoden iässä, mutta tilanne normalisoituu itseksensä jonkin ajan kuluttua. Myös pojilla saattaa murrosiässä esiintyä rintojen kasvua, joka saattaa vaatia kirurgista hoitoa. (Peippo 2002.)

5.3 Motorinen kehitys

Motoriset taidot ovat tärkeitä, koska ne vaikuttavat muun muassa sosiaalisten taitojen kehittymiseen ja omatoimiseen selviytymiseen. Motorisen kehityksen viivästyminen ilmenee kehitysvammaisilla henkilöillä yleensä perusmotoriikassa ja havaintomotoriikassa. Esimerkiksi kävelemään kehitysvammainen saattaa oppia normaalia myöhemmin. Motoristen taitojen kehittymisen viivästymät saattavat johtua myös muista seikoista, kuten esimerkiksi ympäristövirikkeiden puutteesta tai vähäisestä harjoituksesta. (Kaski ym. 2001, 216.)

Nivelten taipuisuus ja hypotonia (keskushermostoperäinen velttous) ovat Kabuki-lapsilla tavallisia. Ne vaikuttavat lapsen motorisen kehityksen viivästyminen. Oireet vähenevät lapsen kasvaessa. (Socialstyrelsen 2007.) Kehitysvammaisuuden aste vaikuttaa kehityksen etenemiseen, kuten kävelyn

oppimiseen ja vaikeasti vammaisten ryhmässä voi joitakin taitoja jäädä oppimatta (Peippo 2002).

+Ja se ei koskaan oikeen hyvin kontannu. Et edelleenki tää käden ja jalan rytmi-homma ei oo ihan kohillaan.+(Kabuki-lapsen perhe)

Kyselyihimme vastanneista neljä viidestä kertoi lapsella olevan ongelmia motoriikan kanssa. Esimerkiksi hypotoniaa, hieno- ja karkeamotorisia vaikeuksia, heikkoa koordinaatiota silmän ja käden välillä.

Motoriseen kehitykseen vaikuttavat myös fyysiset poikkeavuudet, joita Kabuki-lapsilla saattaa olla. Niitä ovat muun muassa lyhyet sormet, selkärangan epämuodostumat ja skolioosi. (Kabuki Syndrome Network 2009.)

Tekemässämme haastattelussa Kabuki-pojan äiti kertoi pojan käsialan olevan epäselvää. Poika ei tahdo aina itsekään saada siitä selvää. Koulussa hän tekee kaikki kokeet tietokoneella. Myös polkupyörällä ajo on vaikeaa ja hiihtäminen sujuu omalla tyylillään. Tasapaino on huono ja silmän ja käden yhteistyö ei toimi kunnolla.

+Siinäki on tietysti ettei se, jos polkee ja ohjaa ja muka kattoo liikennettä niin kaikki ei toimi yhtä aikaa.+(Kabuki-lapsen perhe)

Motorisen kehityksen tukemiseen on käytössä erilaisia kuntoutusmuotoja. Kuntoutusmuotoja on muun muassa erilaiset terapiat ja apuvälineet, joihin voi saada Kansaneläkelaitokselta tukea. Niillä pyritään lieventämään vammaisuuden aiheuttamia haittoja, jotta kehitysvammaisen taidot kehittyisivät ja hän pystyisi elämään mahdollisimman normaalia ja onnellista elämää. (Valkonen 2001a; Kehitysvammaisten Tukiliitto ry 2009b.)

Motorista kehitystä voidaan tukea esimerkiksi oikeilla harjoituksilla. Lääkärin ja lääkintävoimistelijan avulla voidaan vaikuttaa oikeiden liikemallien oppimiseen ja virheliikkeiden ehkäisyyn. Harjoitukset kuuluvat jokapäiväiseen elämään ja niitä voidaan tehdä muun muassa leikin yhteydessä. Liikunnallisen kehityksen tukemiseen on myös apuvälineitä, esimerkiksi kävelytelineitä ja terapiapallo,

joita voi myös lainata, vuokrata tai ostaa itselle. Mahdollisista kuntoutusmahdollisuuksista saa tietoa kuntien vammaispalveluista. (Kaski ym. 2001, 217. 218; Kehitysvammaisten Tukiliitto ry 2009b.)

5.4 Puheen kehitys ja kuulo

Puheen kehitys on monilla Kabuki-lapsilla viivästynyt ja keskimäärin he oppivat sanomaan ensimmäiset sanat kahden ikävuoden jälkeen (Schrandt-Stumpel ym. 2004). Puhumaan oppimiseen vaikuttaa muun muassa kehitysvammaisuuden aste, rakenteelliset viat, kuulon alentuma ja monet muut seikat. Esimerkiksi hypotonia voi vaikeuttaa puheen tuottamista ja artikulointia. (Socialstyrelsen 2007.) Pehmeän suulaen tai kitalakihalkion vuoksi joidenkin Kabuki-lasten puhe kuulostaa kuin se tulisi nenästä (Kabuki Syndrome Network 2009).

+Suulakihalkio-homma ollu . Sitä ennenhän se ei voinu käytännössä sanoo mitään. No sit se leikattiin vuoden vanhana, sitte se puhu kuus vuotiaaks asti vokaalikieltä koska ei pystyny, ei menny kiinni se nielu. Ja sit ku sillä oli 6 vuotiaana se seuraava puheenkorjausleikkaus. Se pysty sanomaan konsonantteja sen jälkeen. Niin tota, sittenhän tuli puhe ihan nopeesti sen jälkeen ihan sellaseks et siitä saa selvän. +(Kabuki-lapsen perhe)

Kommunikointiongelmien ovat eriasteisia ja eri syistä johtuvia (Van Lierde, Van Borsel & Van Cauwenberge 2000, 456). Kabuki-lasten uskotaan ymmärtävän enemmän kuin pystyvän ilmaisemaan itseään. Moni lapsi hyötyy puheterapiasta. Lapset, joiden puhe on viivästynyt voivat käyttää viittomia puheen tukena kunnes verbaaliset taidot ovat kehittyneet. (Kabuki Syndrome Network 2009.)

Heikentynyt kuulo vaikuttaa puheen oppimiseen. Yli puolet Kabuki-oireyhtymää sairastavista kärsii alentuneesta kuulosta. Suurimmalla osalla aleneminen ei johdu toistuvista korvatulehduksista. Noin 25 % Kabuki-lapsista kärsii

hermostollisesta kuulon alenemisesta, joka on synnynnäinen tai ei ole yhteydessä keskikorvan tulehdukseen. Hermostollinen kuulovika on hoidettavissa kuulon apuvälineillä. (Kabuki Syndrome Network 2009.)

6 KABUKI-LAPSEN KEHITYKSEN TUKEMINEN KUNTOUTUKSEN KEINOIN

6.1 Kuntoutuksen tarve ja oikeus kuntoutukseen

Laissa kehitysvammaisten erityishuollosta (23.6.1977/519) on säädetty erityishuollon antamisesta henkilölle, jonka kehitys tai henkinen toiminta on estynyt tai häiriintynyt synnynnäisen tai kehitysiässä saadun sairauden, vian tai vamman vuoksi. Lain tarkoituksena on muun muassa edistää henkilöä suoriutumaan päivittäisistä toiminnoista ja turvata hänen tarvitsemansa hoito ja muu huolenpito. Lain mukaan erityishuoltoon sisältyy muun muassa tarpeellinen ohjaus, kuntoutus ja toiminnallinen valmennus.

Vammaisuus on synnynnäisesti vammaiselle lapselle normaali tila, mutta vamma ei ole hänelle ongelmaton. Vammaan sopeutuminen vaatii voimavaroja ja sopeutumisen eteen on tehtävä paljon töitä. Kuntoutuksen avulla voidaan auttaa lasta kasvamaan ja kehittymään aktiivisemmaksi ja itsenäisemmäksi. Kuntoutuksen tarkoituksena on harjoitella eri ikäkausina asioita, jotka edistävät lasta toimimaan ikäisensä tavoin. (Lampinen 2007.) Esimerkiksi motorisen kehityksen tukemiseen voidaan käyttää erilaisia kuntoutusmuotoja, kuten terapioita ja apuvälineitä (Kehitysvammaisten Tukiliitto ry 2009b). Kuntoutus tulee aloittaa kun kehityksessä huomataan viivästymää, vaikka viivästymää aiheuttava diagnoosi ei olisi vielä selvillä. Diagnoosi ei sinänsä kerro millaista kuntoutusta lapsi tarvitsee, mutta se voi antaa viitteitä lapsen kehityssennusteesta. (Valkonen 2001c.)

Vammaisuudesta aiheutuvia haittoja voidaan lieventää kuntoutuksella, jotta henkilö saisi kaikki kykynsä mahdollisimman hyvin käyttöön. Uusien taitojen saavuttaminen ei aina ole mahdollista, mutta silloin voidaan kuntoutuksen avulla ylläpitää jo opittuja taitoja. (Valkonen 2001a.) Kuntoutuksen tavoitteena on vaikuttaa kuntoutujan fyysiseen, psyykkiseen ja sosiaaliseen toimintakykyyn ja terveyteen (Malm, Matero, Repo & Talvela 2004, 47).

Tehokas kuntoutus toteutuu kun kuntoutusta antava ammattihenkilö tekee tiiviisti yhteistyötä kuntoutujan lähipiirin kanssa. Vanhempien, päivähoidon henkilöstön, opettajien ja kouluavustajan on hyvä nähdä konkreettisesti mitä ja miksi kuntoutuksessa tehdään. Lähipiirin on hyvä tietää kuinka he voivat tukea kuntoutuksen etenemistä ja onnistumista. (Seppälä 2008, 509.)

Kehitysvammaiselle lapselle varhaiskuntoutus on erityisen tärkeää. Varhaiskuntoutuksen tavoitteena on tukea lapsen kehitystä ja koko perhettä. Vanhemmat saavat varhaiskuntoutuksesta apua siihen, kuinka he voivat omalta osaltaan tukea ja edistää lapsen kehitystä ensimmäisissä kehitysvaiheissa. Ensimmäisen ikävuoden kehitysvaiheita ovat kontaktien luonti, ympäristön havainnointi, aistitoimintojen, kommunikaatiokykyjen ja motoriikan kehitys. Varhaiskuntoutuksessa vahvistetaan toisella ikävuodella psykososiaalista toimintakykyä, esimerkiksi pyritään edistämään toiminnallisuutta ja vahvistamaan vuorovaikutustaitoja. (Seppälä 2008, 211.)

Kuntoutuksen tulisi kohdistaa lapsen kehitysvaiheen mukaan. Kuntoutus tulisi olla oikea-aikaista ja se tulisi koordinoida perheen voimavaroja säästäen. Kuntoutus tulee suunnitella hyvin ja olisi hyvä jos lapsella on niin kutsuttu palvelusuunnittelija, joka järjestää lapsen kuntoutuksen siten, ettei tule päällekkäisyyksiä. (Seppälä 2008, 512.)

Kehitysvammaisuus ei ole suoranaisesti peruste kuntoutukselle. Valmiiksi suunnitellut kuntoutusmuodot eivät toimi, vaan jokaiselle kehitysvammaiselle tulee laatia oma suunnitelma kuntoutukseen hänen omien tuki- ja kuntoutuspalveluiden tarpeen mukaan. Jokaiselle lapselle tulee laatia yksilöllinen kuntoutussuunnitelma, jonka toteutumista seurataan ja tarkistetaan kuntoutustarpeiden muuttuessa. (Seppälä 2008, 510.)

+Fysioterapiaa, puheterapiaa, toimintaterapiaa vuorotellen ja päällekkäin 1-2x vko.+(Kabuki-lapsen perhe)

6.2 Kuntoutussuunnitelma

Kabuki-lapsen kuntoutusta suunniteltaessa on tärkeää huomioida kokonaisvaltaisesti lapsi ja hänen perheensä. Kokonaisnäkömyksen saamiseksi tarvitaan moniammatillinen työryhmä, johon kuuluu lääkäri, psykologi, sosiaalityöntekijä sekä erilaisia terapeutteja ja muita ammattihenkilöitä tarpeen mukaan. Moniammatillinen työryhmä yhdessä lapsen ja vanhempien kanssa miettivät tavoitteet kuntoutukselle. Tavoitteiden pohjalta suunnitellaan millaisilla kuntoutustoimenpiteillä tavoitteet voidaan saavuttaa. (Valkonen 2001b.)

Kuntoutussuunnitelmaa tehdessä julkisen terveydenhuollon moniammatillinen työryhmä arvioi lapsen kokonaistilannetta. Lapsen vahvuudet ja vaikeudet kehityksen eri osa-alueilla tulee huomioida, kuten myös perheen voimavarat, toivomukset ja vaatimukset kuntoutuksen suhteen selvitetään. Suunnitelman laatimiseen osallistuvat sekä moniammatillinen työryhmä että vanhemmat ja kuntoutussuunnitelman tulee olla yksilöllinen, konkreettinen ja realistinen, jotta tavoitteet voidaan saavuttaa. Suunnitelma sisältää lyhyen ajan tavoitteita ja pitkälle aikavälille laadittuja tavoitteita sekä keinot, joilla tavoitteet ovat saavutettavissa. (Kansaneläkelaitos 2009b; Valkonen 2009b.)

Kuntoutussuunnitelma on kirjallinen yhteenveto kuntoutustarpeista. Kansaneläkelaitos, Kela, vaatii kuntoutussuunnitelman vaikeasti vammaisten henkilöiden kuntoutuspäätöstä varten. Suunnitelma tehdään 1-3 vuodeksi kerrallaan, mutta se tulee tarkistaa tarvittaessa. (Kansaneläkelaitos 2009b; Valkonen 2009b.)

6.3 Kuntoutuksen jaottelu

Alun perin vuonna 1969 WHO (Maailman terveysjärjestö) on jakanut kuntoutuksen toimintojen mukaan lääkinälliseen, kasvatukselliseen, sosiaaliseen ja ammatilliseen kuntoutukseen. Jaottelu on käytössä vielä tänä päivänäkin. Kaikki nämä kuntoutuksen osa-alueet yhdessä muodostavat

kokonaisuuden. (Malm ym. 2004, 80; Sipari 2008, 23; Lastensuojelun Keskusliitto 2009.)

Eri kuntoutuksen toiminta-alueilla on paljon yhtymäkohtia ja yhteistä toimintaa. Käytännössä kuntoutuksen eri alueet yhdistyvät eikä niiden selviä rajoja ole nähtävissä. (Sipari 2008, 24.)

6.3.1 Lääkinnällinen kuntoutus

Lääkinnällisen kuntoutuksen tavoitteena on parantaa ja ylläpitää kuntoutujan fyysistä, psyykkistä ja sosiaalista toimintakykyä sekä edistää ja tukea elämäntilanteen hallinnassa ja päivittäisien toimintojen itsenäisessä suoriutumisessa. Lääkinnällisen kuntoutuksen järjestämisestä huolehtivat kunta tai kuntainliitto. Vaikeasti vammaisten henkilöiden lääkinnällisestä kuntoutuksesta on vastuussa Kansaneläkelaitos. (Asetus lääikinnällisestä kuntoutuksesta 28.6.1991/1015.)

Lääkinnällinen kuntoutus tapahtuu terveydenhuollon ympäristössä (Sipari 2008, 24) ja siihen kuuluvat muun muassa toimintakykyä parantavat ja ylläpitävät terapiat, kuntoutuspalveluja koskeva neuvonta, apuvälinepalvelut sekä kuntoutustarvetta ja mahdollisuuksia selvittävä tutkimus (Asetus lääikinnällisestä kuntoutuksesta 28.6.1991/1015). Lääkinnällisen kuntoutuksen antamiseen osallistuu moniammatillinen ryhmä. Ryhmän jäsenet ovat eri alojen ammattilaisia lapsen tarpeen mukaan, esimerkiksi sosiaali- ja terveystalan ammattilaisia, lääkäreitä ja erilaisia terapeutteja. (Malm ym. 2004, 80.)

6.3.2 Kasvatuksellinen kuntoutus

Kasvatuksellisen kuntoutuksen tavoitteena on turvata lapsen fyysisen, psyykkisen ja sosiaalisen kehityksen voimavarat sekä opettaa selviytymistaitoja itsenäistä elämää varten. Kasvatuksellinen kuntoutus on lapsen kuntoutumisen tukemista kasvatuksellisin keinoin sekä perheen tukemista kasvatustyössä. Kuntoutuksen muotoja ovat erityisvarhaiskasvatus ja erityisopetus. Näiden

kuntoutusmuotojen järjestämisestä vastaa kunta. Lastenneuvolalla, päivähoidolla ja koululla on tärkeä rooli tässä kuntoutusmuodossa. (Malm ym. 2004, 90.)

Erityisopetusta tarvitsevalle lapselle, kuten Kabuki-lapselle, voidaan tehdä myös henkilökohtaista opetuksen järjestämistä koskeva suunnitelma eli HOJKS. Se laaditaan yhteistyössä lapsen, hänen vanhempiensa, mahdollisesti aikaisemman koulun edustajien sekä opettajan ja opiskelijahuollon kanssa. Suunnitelmassa tulee näkyä suoritettava tutkinto ja sen laajuus, noudatettavan opetussuunnitelman perusteet sekä lapselle laadittu henkilökohtainen opetussuunnitelma. Lisäksi suunnitelmasta pitää saada selville lapsen tarvitsemat palvelu- ja tukitoimet sekä niiden vastuhenkilöt ja perusteet lapsen erityisopetuksen tarpeelle. HOJKS:n avulla pyritään turvaamaan sitä, että jokaisella Suomessa asuvalla olisi tasavertaiset mahdollisuudet osallistua toisen asteen koulutukseen oppimis- tai toimintaedellytyksistä riippumatta. (Opetushallitus 2004; Kehitysvammaisten Tukiliitto ry 2009a.)

6.3.3 Sosiaalinen kuntoutus

Sosiaalisen kuntoutuksen avulla pyritään vaikuttamaan ihmisen sosiaaliseen toimintakykyyn sekä poistamaan toimintakyvyn rajoituksista aiheutuvia haittoja sekä turvaamaan selviytyminen arkielämässä, olemalla vuorovaikutuksessa muiden ihmisten kanssa ja osallistumalla yhteiskunnalliseen elämään. Sosiaalisen kuntoutuksen palvelut tukevat kuntoutujaa asumisessa, liikkumisessa, opiskelussa, työssäkäynnissä, sosiaalisissa suhteissa sekä vapaa-ajan toiminnoissa. Erilaisia sosiaalisen kuntoutuksen muotoja ovat muun muassa kehitysvammapalvelut, sopeutumisvalmennuskurssit ja perhevalmennuskurssit. (Malm ym. 2004, 105; Sipari 2008, 24.)

Sosiaalisesta kuntoutuksesta vastaa kunnan sosiaalitoimi. Sosiaalitoimen tulee huolehtia, että kaikilla lapsilla on mahdollisuus saada heille sopivaa ja tarkoitettua hoitoa, kasvatusta tai kuntoutusta. Esimerkiksi päivähoito tulee järjestää siten, että lapsen erityistarpeet huomioidaan. (Malm ym. 2004, 105; Sipari 2008, 24.)

6.3.4 Ammatillinen kuntoutus

Ammatilliseen kuntoutukseen katsotaan kuuluviksi toimenpiteet, jotka tukevat yksilön mahdollisuutta saada hänelle sopiva työ. Tavoitteena on kuntoutujan ammattitaidon ja työkyvyn parantuminen sekä ylläpitäminen, työmahdollisuuksien edistäminen ja tasa-arvoisuuden lisääntyminen työpaikalla. Ammatillisen kuntoutuksen toimenpiteitä ovat muun muassa ammatinvalinnanohjaus, työ- ja koulutuskokeilut sekä ammatillinen koulutus. (Malm ym. 2004, 107; Si pari 2008, 24.)

Ammatillista kuntoutusta voivat saada henkilöt, joiden vamma tai sairaus todennäköisesti aiheuttaa uhan työkyvyttömyydestä tai työkyvyn heikentymisestä viiden vuoden kuluessa. Ammatillisen kuntoutuksen saantiin vaaditaan lääkärin lausunto ja kuntoutuksen järjestäjän arvio kuntoutumistarpeesta ja -mahdollisuuksista. Kuntoutusta järjestävät työvoimaviranomaiset, Kansaneläkelaitos, vakuutuslaitokset ja ammatilliset oppilaitokset. Nuorten kuntoutuksen järjestää yleensä Kansaneläkelaitos, mikäli he eivät ole ehtineet hankkia ammatillista koulutusta. (Malm ym. 2004, 109.)

6.4 Kansaneläkelaitoksen tukemia kuntoutusmuotoja

Kansaneläkelaitos eli Kela järjestää lääkinnällistä kuntoutusta ja korvaa kuntoutuksesta aiheutuneita kustannuksia vaikeavammaisille henkilöille. Kuntoutuksen tarkoituksena on auttaa selviytymään arkielämän toiminnoista paremmin sairaudesta tai vammasta huolimatta. Tavoitteena on toimintakyvyn turvaaminen ja parantaminen. (Kansaneläkelaitos 2009c.)

Kelan määritelmän mukaan vaikeavammaisella henkilöllä on sairaudesta, viasta tai vammasta aiheutuvaa lääketieteellistä ja toiminnallista haittaa. Haitan vuoksi aiheutuu huomattavia vaikeuksia tai rasituksia selviytyä jokapäiväisistä toimista kotona, koulussa ja muissa elämäntilanteissa julkisen laitoshoidon ulkopuolella. Lisäksi haitan helpottamiseksi tarvitaan vähintään vuoden mittainen kuntoutus. Vaikeavammaisen henkilön tulee saada myös Kelan vammais- tai hoitotukea ja

hänellä tulee olla asianmukainen julkisessa terveydenhuollossa tehty palvelusuunnitelma. (Kansaneläkelaitos 2009c.)

Vaikeavammaisen lääkinnällisen kuntoutuksen liittyessä sairaanhoitoon, tulee julkisen terveydenhuollon toimia kuntouttajana. Sairaalahoidossa aloitetun kuntoutuksen vastuu kuuluu hoitavalle sairaalalle. (Kansaneläkelaitos 2009c.)

Erilaisia terapiamuotoja voidaan Kelasta myöntää yleensä vuodeksi kerrallaan. Terapiat järjestetään yleensä terapeutin vastaanotolla, mutta joissakin tapauksissa terapiaa voidaan antaa myös kotona, koulussa tai päiväkodissa. Erilaisia terapiamuotoja ovat fysio-, toiminta-, puhe-, psyko- ja musiikkiterapia sekä neuropsykologinen kuntoutus. (Kansaneläkelaitos 2009a.)

6.4.1 Fysioterapia

Fysioterapian kohteena on ihmisen toimintakyky ja liikkuminen, etenkin toiminnan heikkeneminen tai häiriö (Suomen fysioterapeutit 2009). Tarkoituksena ja tavoitteena on parantaa tai ylläpitää kuntoutujan itsenäistä liikkumis- ja muuta toimintakykyä, jotta hän voi toimia elinympäristössään (Rissanen 2008, 679; Kansaneläkelaitos 2009a). Kuntoutujan ollessa lapsi, terapiassa korostuu normaalin kehityksen tukeminen ja kehityshäiriöiden lieventäminen (Rissanen 2008, 679).

Kehitysvammainen lapsi tarvitsee fysioterapiaa motorisen kehityksen tukemiseen, mikäli siinä esiintyy ongelmia. Fysioterapiasta saattaa olla apua esimerkiksi seisomaan nousemisen avuksi tai kävelyn oppimiseen. Myös motorisen kehityksen pysähtyessä voi fysioterapiasta olla hyötyä. (Seppälä 2008, 513.)

Fysioterapialla voidaan pyrkiä poistamaan motorisen kehityksen esteitä ja estämään raajojen jäykistymistä tai liikeratojen supistumista. Lihasjännitykseen voidaan fysioterapialla saada lievitystä. (Seppälä 2008, 513.)

Fysioterapeutti arvioi kuntoutujan liikkumista ja toimintakykyä. Arvion perusteella hän laatii kuntoutujalle yksilöllisen terapiasuunnitelman, jonka mukaan terapiaa toteutetaan neuvonnan, ohjauksen, yksilöllisen harjoittelun sekä manuaalisen ja fysikaalisen hoidon muodossa. (Rissanen 2008.) Fysioterapian erityismuotoja ovat ratsastus- lymfa- ja allasterapia (Rissanen 2008, 679; Kansaneläkelaitos 2009a).

Kabuki-lapsilla on tyypillisesti ongelmia motorisen kehityksen alueella (Socialstyrelsen 2007) ja näin ollen usealle heistä voi fysioterapiasta olla hyötyä. Kabuki-lapsi voi hypotoniasta ja nivelten velttoudesta (Socialstyrelsen 2007) huolimatta oppia kävelemään kun häntä kuntoutetaan.

6.4.2 Toimintaterapia

Toimintaterapia on kuntoutusta, joka perustuu toiminnan terapeuttiseen käyttöön. Tavoitteena toimintaterapiassa on asiakkaan itsenäisyys toiminnassa ja elämänhallinnassa. Arkinen toiminta saattaa vaatia ihmiseltä enemmän, jos hän on sairastunut, vammautunut tai elämäntilanne on muuttunut. (Suomen toimintaterapeuttiliitto ry 2008.)

Toimintaterapiasta on hyötyä, mikäli ihmisellä on vaikeuksia selviytyä päivittäisestä elämästä (Suomen toimintaterapeuttiliitto ry 2008). Terapian tavoitteena on löytää ratkaisuja arkielämän haasteisiin ja edistää toimintamahdollisuuksia hänen omassa ympäristössä esimerkiksi tukemalla itsenäistä huolehtimista, kotielämää ja koulunkäyntiä (Rissanen 2008, 680; Suomen toimintaterapeuttiliitto ry 2008).

Toimintaterapiassa kehitetään niitä taitoja ja valmiuksia, joita ihminen tarvitsee arkielämässä. Erilaisia toimintaterapian keinoja ovat muun muassa apuvälinetarpeen arviointi, psykososiaalisten taitojen harjoittelu tai arjen toimintojen harjoittelu. (Suomen toimintaterapeuttiliitto ry 2008.) Erityisenä vahvuutena on silmä-käsikoordinaation kehittäminen. Ratsastusterapia on yksi toimintaterapian muodoista. (Rissanen 2008, 680.)

Toimintaterapiassa käytetään menetelminä arkitoimintojen, käden taitojen ja työhön liittyviä käytännön harjoituksia. Leikki on yleisin lapsille käytetty terapiamuoto. Leikin avulla pyritään laajentamaan valmiuksia sosiaalisten, kognitiivisten ja motoristen taitojen kehittymiselle. (Rissanen 2008, 680.)

Kabuki-lapsille toimintaterapiasta voi olla hyötyä esimerkiksi motoriikan kehittymiselle. Etenkin hienomotoriikka ja silmä-käsikoordinaatio voivat parantua terapian avulla.

6.4.3 Puheterapia

Lapsen kommunikaatiokyvyn spontaanin kehityksen pysähtyessä tarvitaan puheterapiaa. Puheterapian tarkoituksena on poistaa, lieventää tai ehkäistä kommunikaatiohäiriöitä sekä niihin liittyviä vuorovaikutuksen ja kehityksen ongelmia sekä suun motoriikan toimintahäiriöitä. Puheterapiaa tarvitsevilla voi häiriöitä olla kielen, puheen, äänen, syömisen, nielemisen, kuulon, lukemisen tai kirjoittamisen alueilla. (Rissanen 2008, 680; Seppälä 2008, 513; Kansaneläkelaitos 2009a.)

Puheterapiaa voidaan tarvita, jotta lapsi saataisiin vuorovaikutukselliseen kontaktiin ja kommunikaation perustaidot vahvistuisivat. Ennen puheterapian aloittamista on hyvä varmistua kuulontutkimuksella, ettei lapsella ole kuulovammaa, joka vaikuttaa kommunikoinnin oppimiseen. (Seppälä 2008, 513.)

Puheterapiassa käytetyt menetelmät valitaan yksilöllisesti lapsen kehitysiän, häiriön laadun ja vaikeusasteen perusteella. Puhetta tukevia tai korvaavia kommunikointimenetelmiä (AAC) voidaan käyttää kuntoutumisen osana tai apuvälineenä kun puhekommunikaation kehittyminen on estynyt. Näitä menetelmiä ovat muun muassa viittomat, graafiset symbolit ja kommunikointikansiot. (Seppälä 2008, 513; Lasten terapiakeskus Terapeija 2009a, 2009b.)

Puhetta tukevia ja korvaavia kommunikointikeinoja käytetään puhutun kielen täydentämiseksi, tukemiseksi ja korvaamiseksi. Keinoja käyttävät puhekyvyttömät tai vaikeasti puhehäiriöiset ihmiset sekä heidän yhteisönsä. Joillakin lapsilla puheterapian keskeisenä tavoitteena voi olla näiden kommunikointikeinojen opettaminen ja käyttöönotto. (Papunet 2008b; Lasten terapiakeskus Terapeija 2009a.) Kommunikointikeino valitaan puhevammaisen lapsen, hänen lähiyhteisön ja kommunikoinnin asiantuntijoiden yhteistyönä (Papunet 2008a).

Kielen ja puheen kehitystä voidaan edistää ajoissa aloitetuilla toimenpiteillä. Puhetta tukevien ja korvaavien keinojen käyttö ei estä puheen kehitystä, vaan edistävät sitä. Tietyssä kehitysvaiheessa lapsi saattaa kommunikoida monipuolisemmin viittomilla, mutta hän saattaa myöhemmin oppia puhumaan. Mikäli hän ei myöhemminkään opi puhumaan, korvaavia keinoja hyödyntävän ja oikein ajoitetun kuntoutuksen avulla hän saa kommunikointikeinon, jolla voi kehittää kielen sisältöä ja käyttöä. (Papunet 2009b.)

Puheterapiasta on Kabuki-lapsille hyötyä joko puheen oppimisessa tai korvaavan kommunikointikeinon opettelemisessa. Kabuki-lapsilla saattaa olla rakennevikoja, esimerkiksi kitalakihalkio, tai muita syitä, jotka vaikuttavat puheen kehitykseen (Kabuki Syndrome Network 2009). Niiden korjaaminen tai haitan lieventäminen saattaa auttaa puheen oppimisessa (Peippo 2002; Kabuki Syndrome Network 2009). Mikäli korjaaminen ei ole mahdollista, niin puheterapiassa voidaan opetella korvaava kommunikointikeino puheen tilalle tai tueksi, esimerkiksi tukiviittomat tai kommunikointikansio.

Viittomat

Viittomat ovat olleet ensimmäinen puhetta tukeva ja korvaava kommunikointikeino Suomessa. Viittomat voidaan jakaa tukiviittomiin, viitottuun kieleen ja viittomakieleen. (Papunet 2007c.)

Tukiviittomissa viittomia käytetään tukien samanaikaista puhumista tai puheen tapailua ääneen. Tukiviittomissa viitotaan vain avainsanat eli viestin

merkityksen kannalta merkittävät sanat. Viitotus sanat ovat lainattu viittomakielestä ja viestin sanat viitotaan puhutun kielen mukaisessa järjestyksessä. Puhe, ilmeet, eleet ja äänensävyjen vaihtelut kuuluvat merkittävänä osana viittomien lisäksi tukiviittommiin. (Papunet 2008c.)

Tukiviittomia käyttävät kuulevat puhevammaiset lapset ja usein aikuisetkin ja ne lisäävät puheyriityksiä ja puheen kehitystä. Puheen kehittyessä viittomat syrjäytyvät, mutta joillakin tukiviittomat saattavat jäädä pysyväksi kommunikointikeinoksi. (Papunet 2008c.)

Viitottu puhe on puheen sanatarkka käännös viittomiksi. Viittomat tuotetaan perusmuodossa, puhutun kielen mukaisessa järjestyksessä ja samanaikaisesti puheen kanssa. Viitottu puhe toimii hyvänä apuna puhuttua kieltä ymmärtävälle ihmiselle ja sitä käyttävätkin pääasiallisesti huonokuuloiset tai puheen oppimisen jälkeen kuuroutuneet. Puhetta ymmärtävän on helpompi oppia viitottu puhe kuin viittomakieli. (Papunet 2007a.)

Viittomakieli on kuurojen ihmisten äidinkieli ja sillä on oma kielioppinsa. Viittomakielen taivutusmuodot ja sanajärjestykset poikkeavat puhutusta kielestä. Viittomakielellä voidaan sanoa kaikki samat asiat kun puhutullakin kielellä. (Papunet 2007b.)

Viittomat rakentuvat käsimuodosta, paikasta, liikkeestä sekä kämmenen tai sormien orientaatiosta. Eleet ovat viittomakielessä tärkeitä. Niillä on sama merkitys kuin äänensävyillä puhutussa kielessä. (Papunet 2007b.)

Viittomakieltä ei lasketa puhetta tukevaan ja korvaavaan kommunikointiin. Se on puhutun kielen tavoin luonnollinen kieli. Viittomakielen käyttö perustuu hyvään kielelliseen kykyyn, visuaaliseen hahmottamiseen sekä motoriseen koordinaatioon ja puhevamma saattaa rajoittaa näitä kykyjä. (Papunet 2007b.)

Kommunikointikansio

Kommunikointikansio on manuaalinen kommunikointiväline, jossa sanat esitetään muun muassa kuvilla, symboleilla, esineillä tai sanalistoilla. Kuvat voivat olla myös irrallisia. Kommunikoidessa käyttäjä osoittaa katseellaan tai kädellään haluttua viestiruutua ja kuuntelija tulkitsee sisällön ääneen. Puhevammainen kuittaa ennalta sovitulla tavalla, esimerkiksi silmänräpsäytys, nyökkäys, onko kuunteli ja tulkinnut oikein. (Papunet 2009c.)

Kommunikointikansion käytön on tarkoitus tukea kielellistä kehitystä. Kansiossa tulee olla oikeankokoiset ja ymmärrettävät kuvat. Kuvien merkitys avautuu käyttäjälle toiminnan kautta. Kaikkien kansion tarvitsijan kanssa toimivien tulee käyttää kansiota. Kansion käytön tulee olla sujuvaa ja helppoa. Kansion käyttöä helpottaa kun sanat ovat kategorioitu. (Papunet 2009a.)

Kommunikoinnin apuvälineen sanaston tulee koostua niistä yksilöllisistä ilmauksista, joita käyttäjä tarvitsee erilaisissa tilanteissa. On muistettava, ettei kuvien avulla voi kommunikoida yhtä vapaasti kuin puheella, kirjoittamalla tai viittomalla. Kansion kuvat ja niiden järjestys suunnitellaan aina puheterapeutin, kansion käyttäjän ja läheisten kanssa yhdessä. Kommunikointi kansio ei tule koskaan valmiiksi, sillä taidot sekä tarpeet muuttuvat ja sanastoa tulee päivittää aktiivisesti. (Papunet 2009d.)

6.4.4 Psykoterapia

Psykoterapian tavoitteena on auttaa kuntoutujaa, jolla psyykkisistä häiriöistä johtuvia vaikeuksia, selviytymään työssä ja muissa elämäntilanteissa. Pyrkimyksenä on lieventää mielenterveyden häiriöitä, tukemaan normaalia kehitystä sekä lisäämään itsetuntemusta, toimintakykyä ja itsenäistä selviytymistä. (Rissanen 2008, 680.) Yhtenä psykoterapian muotona on kuvataideterapia, jota käytetään etenkin lapsilla ja nuorilla kuntoutusmuotona (Kansaneläkelaitos 2009a).

6.4.5 Musiikkiterapia

Musiikkiterapian tavoitteena on tukea kuntoutujan fyysistä, psyykkistä ja sosiaalista kehitystä ja toimintakykyä musiikin keinoin (Kansaneläkelaitos 2009a). Terapia voi olla kommunikaatiovalmiuksia kehittävää, neuropsykologisesti tai psykoterapeuttisesti painottunutta (Rissanen 2008, 681).

Tarkoituksena terapiassa voi olla psyykkisen hyvinvoinnin tukeminen sekä itseilmaisun ja tunne-elämän, itsetuntemuksen, itseluottamuksen tai elämänhallinnan parantuminen (Rissanen 2008, 681). Musiikkiterapia sopii muun muassa autismin, kontakti- ja kommunikaatiohäiriöihin, aivojen hienotoimintojen häiriöihin sekä liikuntavammoihin (Kansaneläkelaitos 2009a).

Kabuki-lapsen kohdalla voidaan käyttää musiikkiterapiaa esimerkiksi kommunikoinnin tukemiseksi tai motoriikan kehittymisen edistämiseksi. Musiikki saattaa olla erittäin tärkeää ja inspiroivaa monille lapsille, etenkin kehitysvammaisille.

6.4.6 Neuropsykologinen kuntoutus

Neuropsykologisen kuntoutuksen tarkoituksena on löytää ja tiedostaa omia vahvuuksia. Tavoitteena on lievittää tai poistaa kognitiivisia vaikeuksia, helpottaa arkielämässä selviytymistä tai kohentaa ja ylläpitää psykososiaalista toimintakykyä. Lisäksi pyritään ehkäisemään edellä mainittuihin liittyvää syrjäytymisriskiä. (Rissanen 2008, 680.)

Neuropsykologista kuntoutusta käytetään esimerkiksi kognitiivisen kehityksen poikkeamissa, aivosairauksien tai aivovammojen yhteydessä, oppimisvaikeuksissa tai lukihäiriössä. Häiriöt voivat olla esimerkiksi tarkkaavaisuuden, päättelyn, muistin, kielellisten toimintojen, hahmotuksen tai sosiaalisen vuorovaikutuksen alueilla. (Rissanen 2008, 680; Kansaneläkelaitos 2009a.)

LÄHTEET

Asetus lääkinällisestä kuntoutuksesta 28.6.1991/1015.

Duodecim. 2008. Terminologian tietokannat. Päivitetty 26.5.2008. Luettu 30.9.2009. www.terveysportti.fi.

EuroGentest. 2009. Vallitseva periytyminen: potilasopas. Päivitetty 8.6.2009. www.eurogentest.org.

Helenius, I. 2008. Skolioosi. Lääkärikirja Duodecim. Tulostettu 21.8.2009. <http://www.terveysportti.fi/terveyskirjasto>.

Honkanen, V., Malin, M-J., Rinne, R. & Viitanen, J. 1996. Sata harvinaista, Tietoa pienistä vammaisryhmistä. Stakes. Saarjärvi: Gummerus kirjapaino Oy.

Hudgins, L. 2005. Kabuki Syndrome. Teoksessa Cassidy, S. & Allanson, J. (toim.) Management of genetic syndromes. New Jersey: Wiley-Liss.

Johansson, R. erikoislääkäri. 2008. Mitä tiedetään Cohenin ja Kabukin oireyhtymistä ja niihin liittyvistä terveystulmist? Luento. Cohenin ja Kabukin oireyhtymä 6.12.2008. Ilkon kurssikeskus. Kangasala.

Kabuki Syndrome Network. 2009. Facts About Kabuki. Päivitetty 10.4.2009. <http://www.kabukisyndrome.com/kabuki.html>.

Kansaneläkelaitos. 2009a. Avoterapiat. Päivitetty 23.4.2009. Tulostettu 5.9.2009. <http://www.kela.fi>.

Kansaneläkelaitos. 2009b. Kuntoutussuunnitelma. Päivitetty 15.7.2009. Tulostettu 5.9.2009. <http://www.kela.fi>.

Kansaneläkelaitos. 2009c. Lääkinällinen kuntoutus vaikeavammaisille. Päivitetty 15.7.2009. Tulostettu 5.9.2009. <http://www.kela.fi>.

Kaski, M., Manninen, A., Mölsä, P. & Pihko, H. 2002. Kehitysvammaisuus. Helsinki: WSOY.

Kehitysvammaisten Tukiliitto ry. 2009a. HOJKS. Tulostettu 20.9.2009. <http://www.kvtl.fi/sivu/HOJKS>.

Kehitysvammaisten Tukiliitto ry. 2009b. Kuntoutus. Tulostettu 7.7. 2009. <http://www.kvtl.fi/perhe/kuntoutus>.

Laki kehitysvammaisten erityishuollosta 23.6.1977/519.

Lampinen, R. 2007. Omat polut! Vammaisesta lapsesta täysivaltaiseksi aikuiseksi. Helsinki: Edita.

Lastensuojelun keskusliitto. 2009. Sairas ja vammaisen lapsi. Tulostettu 4.9.2009. <http://www.lskl.fi>.

Lasten terapiakeskus Terapeija. 2009a. Puheterapia: Yleistä. Tulostettu 11.9.2009. http://www.terapeija.fi/puhe_yleista.shtml.

Lasten terapiakeskus Terapeija. 2009b. Puheterapian lähestymistavat. Tulostettu 11.9.2009. http://www.terapeija.fi/puhe_lahestymis.shtml.

Maas, N., Van de Putte, T., Melotte, C., Francis, A., Schrandt-Stumpel, C., Sanlaville, D., Genevieve, D., Lyonnet, S., Dimitrov, B., Devriendt, K., Fryns, J-P. & Vermeesch, J. 2007. The C20orf133 gene is disrupted in a patient with Kabuki syndrome. *Journal of Medical Genetics* 44 (9), 562-569.

Malm, M., Matero, M., Repo, M. & Talvela E-L. 2004. Esteistä mahdollisuuksiin . Vammaistyön perusteet. WSOY. Porvoo: WS Bookwell Oy.

Mäki, O. 2001. Lääketieteellinen luokitus. Päivitetty 14.11.2007. Luettu 7.5.2009. <http://verneri.net/yleis/tietopankki/mita-kehitysvammaisuus-on/laaketieteellinen-luokitus.html>.

Opetushallitus. 2004. Henkilökohtainen opetuksen järjestämistä koskeva suunnitelma (HOJKS). Päivitetty 26.5.2004. Tulostettu 19.9.2009. www.edu.fi.

Palolampi, E. 2003. Kabuki oireyhtymä. Tulostettu 16.1.2009. <http://www.rinnekoti.fi/lasten-kuntoutuskoti/tietoa-harvinaisista-pienryhmista/>.

Papunet. 2007a. Viitottu puhe. Päivitetty 16.1.2007. Tulostettu 11.9.2009. <http://papunet.net/yleis/kommunikointikeinot/viittomat/viitottu-puhe.html>.

Papunet. 2007b. Viittomakieli. Päivitetty 11.9.2007. Tulostettu 11.9.2009. <http://papunet.net/yleis/kommunikointikeinot/viittomat/viittomakieli.html>.

Papunet. 2007c. Viittomat. Päivitetty 18.12.2007. Tulostettu 11.9.2009. <http://papunet.net/yleis/kommunikointikeinot/viittomat.html>.

Papunet. 2008a. Kommunikointikeinon valinta. Päivitetty 21.5.2008. Tulostettu 11.9.2009. <http://papunet.net/yleis/kommunikointikeinot/kommunikointikeinon-valinta.html>.

Papunet. 2008b. Mitä on AAC? Päivitetty 17.12.2008. Tulostettu 11.9.2009. <http://papunet.net/yleis/mita-on-aac.html>.

Papunet. 2008c. Tukiviittomat. Päivitetty 11.3.2008. Tulostettu 11.9.2009. <http://papunet.net/yleis/en/kommunikointikeinot/viittomat/tukiviittomat.html>.

Papunet. 2009a. Dynaamiset kansiot. Päivitetty 3.7.2009. Tulostettu 11.9.2009. <http://papunet.net/yleis/apuvalineet/kommunikoinnin-apuvalineet/dynaamiset.html>.

Papunet. 2009b. Kommunikoinnin kuntoutus. Päivitetty 13.3.2009. Tulostettu 11.9.2009. <http://papunet.net/yleis/kommunikointikeinot/kommunikoinnin-kuntoutus.html>.

Papunet. 2009c. Kommunikointitaulu ja . kansio. Päivitetty 6.4.2009. Tulostettu 11.9.2009. <http://papunet.net/yleis/apuvalineet/kommunikoinnin-apuvalineet/taulut-ja-kansiot.html>.

Papunet. 2009d. Sanaston rakentaminen kommunikoinnin apuvälineeseen. Päivitetty 29.6.2009. Tulostettu 11.9.2009. <http://papunet.net/yleis/en/apuvalineet/kommunikoinnin-apuvalineet/sanasto.html>.

Peippo, M. erikoislääkäri. 2002. Kabuki-oireyhtymä. Tulostettu 14.11.2008. <http://www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys/tietolehtiset/kabuki-oireyhtyma/>.

Rissanen, P. 2008. Terapiaa vai kuntoutusta? Teoksessa Kuntoutus. Duodecim. Keuruu: Otava.

Schrander-Stumpel, C., Spruyt, L., Curfs, L., Defloor, T. & Schrander, J. 2004. Kabuki Syndrome: Clinical Data in 20 Patients, Literature Review, and Further Guidelines for Preventive Management. American Journal of Medical Genetics 132A (3), 234-243.

Seppälä, H. 2008. Kehitysvammaisten kuntoutus. Teoksessa Rissanen, P., Kallanranta, T. & Suikkanen, A. Kuntoutus. Duodecim. Keuruu: Otava.

Shah, M., Bogucki, B., Mavers, M., deMello, D. & Knutsen, A. 2004. Cardiac conduction abnormalities and congenital immunodeficiency in a child with Kabuki syndrome: Case report. BMC Medical Genetics. 6 (28), 28-35.

Sipari, S. 2008. Kuntouttava arki lapsen tueksi. Kasvatuksen ja kuntoutuksen rakentuminen asiantuntijoiden keskusteluissa. Jyväskylän Yliopisto. Kasvatustieteiden tiedekunta. Tutkimus.

Socialstyrelsen. 2007. Kabuki-syndromet. Tulostettu 28.11.2008. <http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/kabuki-syndromet>.

Suomen fysioterapeutit. 2009. Fysioterapeutin työ. Tulostettu 9.9.2009. http://www.fysioterapia.net/fysioterapia_ammattina/fysioterapeutin_tyo/.

Suomen toimintaterapeuttiliitto ry. 2008. Toimintaterapia. Päivitetty 25.4.2008. Tulostettu 9.9.2009. <http://www.toimintaterapeuttiliitto.fi/toimintaterapia.html>.

Valkonen, K. 2001a. Kuntoutus on elämänlaadun parantamista. Päivitetty 9.1.2008. Tulostettu 7.7.2009. <http://verneri.net/yleis/tietopankki/kuntoutus.html>.

Valkonen, K. 2001b. Kuntoutusryhmä arvioi lapsen kokonaistilanteen. Päivitetty 9.1.2008. Tulostettu 5.9.2009. <http://verneri.net/yleis/tietopankki/kuntoutus/kuntoutustoryhma.html>.

Valkonen, K. 2001c. Varhaiskuntoutus. Päivitetty 7.1.2009. Tulostettu 5.9.2009. <http://verneri.net/yleis/tietopankki/kuntoutus/varhaiskuntoutus.html>.

Van Lierde, K., Van Borsel, J & Van Cauwenberge, P. 2000. Speech Patterns in Kabuki Make-up Syndrome: A case report. *Journal of Communication Disorders*. 33 (6), 447-462.

Virtanen, M. 1995. Tautiluokitus uudistuu, miten ja miksi? *Lääkärilehti* 50(25), 2520. <http://www.terveysportti.fi>.

White, S, Thompson, E, Kidd, A., Savarirayan, R., Turner, A., Amor, D., Delatycki, M, Fahey, M., Baxendale, A., White, S., Haan, E., Gibson, K., Halliday, J & Bankier, A. 2004. Growth, Behavior, and Clinical Findings in 27 Patients With Kabuki (Niikawa-Kuroki) Syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 127A (2), 118-127.



OSA 3

**Marleena Kattilakoski
Saara Rajala**

Opinnäytetyö
Lokakuu 2009
Hoitotyön koulutusohjelma
Hoitotyön suuntautumi svaihtoehto
Pirkanmaan ammatti korkeakoulu

KABUKI- OIREYHTYMÄ



LUKIJALLE

Tämän Kabuki-oireyhtymästä kertovan opaslehtisen ovat tehneet vuonna 2009 Pirkanmaan ammattikorkeakoulun sairaanhoitajaopiskelijat Marleena Kattilakoski ja Saara Rajala opinnäytetyönsä tuotoksena. Opaslehtinen on tehty yhteistyössä Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:n (KVTL) kanssa ja he ovat julkaisseet sen heidän Internet-sivuillaan. Tämän opaslehtisen sisältämä tieto on tarkoitettu perheille, joiden lapselle on juuri diagnosoitu Kabuki oireyhtymä. Toivomme opaslehtisen helpottavan Kabuki-oireyhtymää sairastan lapsen perheitä tilanteissa, joissa he välittävät tietoa muille lapsen elämään osallistuville, kuten esimerkiksi sukulaisille, päiväkodin henkilökunnalle sekä terveysalan ammattilaisille. Toivomme kaikkien lukijoiden muistavan, että jokainen lapsi on aina oma yksilö ja myös Kabuki-oireyhtymän ilmeneminen on hyvin yksilöllistä.

Tämä opaslehtinen sisältää tiiviin tietopaketin Kabuki-oireyhtymästä. Lisäksi opaslehtiseen on kerätty Kabuki-oireyhtymää sairastavien lasten perheiden omia kokemuksia. Opaslehtisen lopusta löytyy myös ”linkkivinkkejä”, joiden kautta voi halutessaan hakea lisätietoa.

Tekstiin on liitetty suoria lainauksia, jotka ovat peräisin tammikuun 2009 loppuun mennessä toteutetusta kyselystä, johon osallistui viisi Kabuki-oireyhtymää sairastavan lapsen perhettä. Lisäksi haastateltiin yhtä perhettä, jolta saatiin lupa lainausten käyttöön. Suorat lainaukset on kirjoitettu laatikoihin ”lainausmerkeissä” ja *kursivoitu*.

Opinnäytetyö on saatavana kokonaisuudessaan Internetistä osoitteesta www.theseus.fi. Opinnäytetyön nimi: Kabuki-oireyhtymää sairastava lapsi – Kabuki-oireyhtymää käsittelevä opaslehtinen perheelle sekä muille lapsen elämään osallistuville.

TIETOA KABUKI-OIREYHTYMÄSTÄ

HISTORIA

- Tunnetaan myös nimillä Kabuki-make-up –syndrooma sekä Niikawa-Kuroki-oireyhtymä
- Saanut nimensä oireyhtymälle tyypillisten kasvojenpiirteiden mukaan, jotka muistuttavat suuresti japanilaisten Kabuki-näyttelijöiden maskeerauksia
- Lääkärit Niikawa ja Kuroki tunnistivat Kabuki-oireyhtymän ensimmäistä kertaa Japanissa vuonna 1981
- Ensimmäiset diagnoosit Euroopassa ja Yhdysvalloissa 1990-luvun alussa, jonka jälkeen diagnosoitu maailmanlaajuisesti kaikissa etnisissä ryhmissä

DIAGNOSTIIKKA

- Diagnoosi tehdään fyysisten ominaispiirteiden perusteella, sillä vielä ei ole olemassa mitään laboratoriokoetta tai kromosomitutkimusta, joilla diagnoosi voitaisiin varmistaa
- Diagnoosi perustuu erityisesti tyypillisiin kasvojenpiirteisiin, mutta myös muilla fyysisillä ominaispiirteillä on merkitystä
- Uskotaan kuitenkin olevan alidiagnosoitu

AIHEUTTAJA JA PERIYTYMINEN

- Aiheuttajaa ei tiedetä
- Taustalla uskotaan olevan tuore muutos eli uusi mutaatio perimässä
- Kabuki-oireyhtymää sairastavan yksilön omille lapsille oireyhtymän uskotaan periytyvän vallitsevan periytymissäännön mukaan
- Tutkimustyötä Kabuki-oireyhtymän geneettisen aiheuttajan löytämiseksi tehdään koko ajan

ESIINTYVYYS

- Esiintyvyyden on arvioitu olevan 1:32 000
- Suomessa diagnoosin saaneiden tarkkaa määrää ei tiedetä

KABUKI-OIREYHTYMÄN OMINAISPIIRTEET

KASVOJEN OMINAISPIIRTEET

- Isot silmät
- Pitkät silmäluomiraot
- Löysät alaluomet, saattavat kääntyä ulkonurkista ulospäin
- Pitkät ja tuuheat silmäripset
- Tuuheat kulmakarvat ja hiukset
- Leveähkö, lyhytkärkinen ja hiukan litteä nenä
- Ohut ylähuuli, alahuulen keskiosassa kaksi kumpua
- Kuppimaiset ja pehmeät korvalehdet

TUKI- JA LIIKUNTAELIMISTÖN KEHITYSHÄIRIÖT JA OMINAISPIIRTEET

- Sormet ja kämmenluut tavallista lyhyempiä
- Pikkusormien käyryys ja sormenpäiden pehmytkudostyyntyt
- Ylitaipuisat nivelet
- Synnynnäisiä tai myöhemmin kehittyviä lonkan sijoiltaanmenoja
- Luuston ja nivelten epämuodostumat ja poikkeavuudet

SISÄELINTEN KEHITYSHÄIRIÖT

- Synnynnäiset sydänviat
- Munuaisten ja virtsateiden muutokset
- Mahasuolikanavan kehityshäiriöt

MUITA KEHITYSHÄIRIÖITÄ

- Lyhytkasvuisuus
- Hypotonia eli keskushermostoperäinen velttous
- Suu- tai kitalakihalkio
- Toistuvat otitiit eli välikorvantulehdukset
- Hampaiston kehityshäiriöt
- Hengitystieinfektioalttius

KUINKA KABUKI-LAPSI KEHITTYY JA KUINKA KEHITYSTÄ VOI TUKEA?

Jokaisen lapsen kehitys on yksilöllistä ja Kabuki-lapset ovat kehitykseltään eritasoisia. Kabuki-oireyhtymää sairastavien lasten kehitys on normaalia hitaampaa. Toiset kehittyvät lähes normaalisti, kun taas jotkut ovat vaikeasti kehitysvammaisia. Kehitysvammaisuus ei ole etenevää.

"Kehitysvammaisuus on tietenkin se joka painaa vaakakupissa eniten. Kabuki antaa kuitenkin selvyden miksi näin tai noin?"

"Osa lapsista selviää pienillä tukitoimilla normaaliopetuksessa koulussa ja osalla vaikea kehitysvamma."

"Kehitys viivästynyt: muutaman vuoden paljon jäljessä, sitten sai 'kiinni', nyt 15-vuotiaana taas ero ikäisiin kasvaa sekä fyysisen että psyykkisen kehityksen osalta."

Kabuki-lasten kehityksen ollessa hitaampaa kuin terveillä he saattavat tarvita erilaisia kuntoutus- ja tukimuotoja kehittyäkseen. Esimerkiksi fysioterapia ja erilaiset apuvälineet voivat olla tarpeen, jotta Kabuki-lapsi oppii kävelemään tai puheterapiaa voidaan tarvita kommunikaation kehityksen tueksi. Kuntoutuksen avulla voidaan auttaa lasta kasvamaan ja kehittymään. Tarkoituksena on harjoitella niitä asioita, jotka edistävät lasta toimimaan ikäisensä tavoin.

"Fysioterapiaa, puheterapiaa, toimintaterapiaa vuorotellen ja päällekkäin 1-2x vko."

Kuntoutuksen avulla voidaan lieventää vammaisuudesta aiheutuvia haittoja. Uusia taitoja ei ole aina mahdollista saavuttaa, mutta kuntoutuksella voidaan ylläpitää jo opittuja taitoja.

Pituuskasvu

Kabuki-lapset syntyvät normaalipainoisina ja – pituisina, mutta jo ensimmäisen ikävuoden aikana noin 70 prosentilla esiintyy pituuskasvun hidastumista tai viivästymistä. Heillä pituus jää alle normaalikasvukäyrien.

Joillakin Kabuki-lapsilla on todettu kasvuhormonin puutosta, mutta sen ei katsota aiheuttavan Kabuki-oireyhtymää sairastavien lyhytkasvuisuutta. Syinä pidetään muita asioita, esimerkiksi syömisvaikeuksia.

Motorinen kehitys

Kabuki-lapsilla motorinen kehitys on yleensä viivästynyt tai heikko. Esimerkiksi kävelemään Kabuki-lapsi saattaa oppia normaalia myöhemmin. Heillä saattaa esiintyä myös hypotoniaa, hieno- ja karkeamotorisia vaikeuksia, heikkoa koordinaatiota silmän ja käden välillä.

Nivelten taipuisuus ja hypotonia (keskushermostoperäinen velttous) ovat Kabuki-lapsilla tavallisia. Ne saattavat vaikuttaa lapsen motorisen kehityksen viivästymiseen, mutta oireet vähenevät lapsen kasvaessa. Myös kehitysvammaisuuden aste vaikuttaa motorisen kehityksen etenemiseen, kuten kävelyn oppimiseen ja vaikeasti vammaisten ryhmässä voi joitakin taitoja jäädä oppimatta.

Motoriseen kehitykseen vaikuttavat myös fyysiset poikkeavuudet, joita Kabuki-lapsilla saattaa olla. Niitä ovat muun muassa lyhyet sormet, selkärangan epämuodostumat ja skolioosi.

”Ja se ei koskaan oikeen hyvin kontannu. Et edelleenki tää käden ja jalan rytmi-homma ei oo ihan kohillaan.”

Kabuki-lapsi tarvitsee fysioterapiaa motorisen kehityksen tukemiseen, mikäli siinä esiintyy ongelmia. Fysioterapiasta saattaa olla apua esimerkiksi seisomaan nousemisen avuksi tai kävelyn oppimiseen. Myös motorisen kehityksen pysähtyessä voi fysioterapiasta olla hyötyä.

Fysioterapialla voidaan pyrkiä poistamaan motorisen kehityksen esteitä ja estämään raajojen jäykistymistä tai liikeratojen supistumista. Lihasjännitykseen voidaan fysioterapialla saada lievitystä.

Kabuki-lapsen motoristen taitojen kehittymiseksi voidaan käyttää myös toimintaterapiaa, jonka erityisenä vahvuutena on silmä-käsikoordinaation kehittäminen. Leikki on yleisin lapsille käytetty toimintaterapian muoto.

Puheen kehitys

Puheen kehitys on monilla Kabuki-lapsilla viivästynyt ja keskimäärin he oppivat sanomaan ensimmäiset sanansa kahden ikävuoden jälkeen. Puhumaan oppimiseen vaikuttaa muun muassa kehitysvammaisuuden aste, rakenteelliset viat, kuulon alentuma ja monet muut seikat. Esimerkiksi hypotonia voi vaikeuttaa puheen tuottamista ja artikulointia. Pehmeän suulaen tai kitalakihalkion vuoksi joidenkin Kabuki-lasten puhe kuulostaa kuin se tulisi nenästä.

”Suulakihalkio-homma ollu. Sitä ennenhän se ei voinu käytännössä sanoa mitään. No sit se leikattiin vuoden vanhana, sitte se puhu kuus vuotiaaks asti vokaalikieltä koska ei pystyny, ei menny kiinni se nielu. Ja sit ku sillä oli 6 vuotiaana se seuraava puheenkorjausleikkaus. Se pysty sanomaan konsonantteja sen jälkeen. Niin tota, sittenhän tuli puhe ihan nopeesti sen jälkeen ihan sellaseks et siitä saa selvän.”

Kommunikointiongelmat ovat eriasteisia ja erisistä johtuvia. Kabuki-lasten uskotaan ymmärtävän enemmän kuin pystyvän ilmaisemaan itseään. Puheterapiasta on Kabuki-lapsille hyötyä joko puheen oppimisessa tai korvaavan kommunikointikeinon opettelemisessa.

Kabuki-lapsilla saattaa olla rakennevikoja, esimerkiksi kitalakihalkio, tai muita syitä, jotka vaikuttavat puheen kehitykseen. Niiden korjaaminen tai haitan lieventäminen saattaa auttaa puheen oppimisessa. Puheterapiassa voidaan myös opetella korvaava kommunikointikeino puheen tilalle tai tueksi, esimerkiksi tukiviittomat tai kommunikointikansio.

Puhetta tukevia ja korvaavia kommunikointikeinoja käytetään puhutun kielen täydentämiseksi, tukemiseksi ja korvaamiseksi. Puhetta tukevien ja korvaavien keinojen käyttö ei estä puheen kehitystä, vaan edistävät sitä. Tietyssä kehitysvaiheessa lapsi saattaa kommunikoida monipuolisemmin viittomilla, mutta hän saattaa myöhemmin oppia puhumaan. Keinoja käyttävät puhekyvyttömät tai vaikeasti puhehäiriöiset ihmiset sekä heidän yhteisönsä. Joillakin lapsilla puheterapian keskeisenä tavoitteena voi olla näiden kommunikointikeinojen opettaminen ja käyttöönotto. Kommunikointikeino valitaan puhevammaisen lapsen, hänen lähiyhteisön ja kommunikoinnin asiantuntijoiden yhteistyönä. Erilaisia kommunikointikeinoja ovat esimerkiksi viittomat (tukiviittomat, viitottu puhe, viittomakieli) ja kommunikointikansio tai -taulu.

Kommunikointimenetelmistä löytyy lisätietoa internetistä osoitteesta www.papunet.fi.

Heikentynyt kuulo

Heikentynyt kuulo vaikuttaa puheen oppimiseen. Yli puolet Kabuki-oireyhtymää sairastavista kärsii alentuneesta kuulosta. Suurimmalla osalla aleneminen ei johdu toistuvista korvatulehduksista. Noin 25 % Kabuki-lapsista kärsii hermostollisesta kuulon alenemisesta, joka on synnynnäinen tai ei ole yhteydessä keskikorvan tulehduksiin. Hermostollinen kuulovika on hoidettavissa kuulon apuvälineillä.

Kuntoutuksesta yleisesti

Kuntoutuksen avulla voidaan auttaa kehitysvammaista lasta kasvamaan ja kehittymään aktiivisemmaksi ja itsenäisemmäksi. Vammaisuudesta aiheutuvia haittoja voidaan lieventää kuntoutuksella, jotta henkilö saisi kaikki kykynsä mahdollisimman hyvin käyttöön. Uusien taitojen saavuttaminen ei aina ole mahdollista, mutta silloin voidaan kuntoutuksen avulla ylläpitää jo opittuja taitoja. Kuntoutuksen tavoitteena on vaikuttaa kuntoutujan fyysiseen, psyykkiseen ja sosiaaliseen toimintakykyyn ja terveyteen.

Jokaiselle kehitysvammaiselle tulee laatia oma yksilöllinen kuntoutussuunnitelma (kirjallinen yhteenveto kuntoutustarpeista), hänen omien tuki- ja kuntoutuspalveluiden tarpeen mukaan. Suunnitelmaa tehdessä on tärkeää huomioida kokonaisvaltaisesti lapsi ja hänen perheensä. Suunnitelman laatimiseen osallistuvat terveydenhuollon moniammatillinen työryhmä ja vanhemmat. Kuntoutussuunnitelma tehdään 1-3 vuodeksi kerrallaan ja sen toteutumista seurataan ja suunnitelma tarkistetaan kuntoutustarpeiden muuttuessa. Kansaneläkelaitos, Kela, vaatii kuntoutussuunnitelman vaikeasti vammaisten henkilöiden kuntoutuspäätöstä varten.

Kela järjestää lääkinnällistä kuntoutusta ja korvaa kuntoutuksesta aiheutuneita kustannuksia vaikeavammaisille henkilöille. Vaikeavammaisen henkilön tulee saada myös Kelan vammais- tai hoitotukea, jotta Kela tukee kuntoutusta. Erilaisia terapiamuotoja voidaan Kelasta myöntää yleensä vuodeksi kerrallaan. Erilaisia terapiamuotoja ovat fysio-, toiminta-, puhe-, psyko- ja musiikkiterapia sekä neuropsykologinen kuntoutus.

Lisätietoa Kelan tukemista kuntoutusmuodoista löytyy heidän Internet-sivuilta www.kela.fi.

Eri kuntoutusmuodoista voi lukea tietoa esimerkiksi Lasten terapiakeskus Terapeijan Internet-sivuilta www.terapeija.fi.

MITEN KABUKI-OIREYHTYMÄÄ VOIDAAN HOITAA?

Monia lapsen oireista ja liitännäisongelmista voidaan hoitaa ja helpottaa erilaisin keinoin. Hoidon tavoitteena on turvata lapselle mahdollisimman hyvä terveydentila ja monipuolinen elämä. Esimerkiksi suulakihalkio ja useimmiten myös sydänviat voidaan korjata leikkauksella.

*"Sydänvika (ASD ja VSD) leikattu
4 kk iässä sekä kitalaenhalkio
leikattu 1v ja 5v iässä."*

Kabuki-potilaan hyvä hoito vaatii tiivistä moniammatillista yhteistyötä. Lapsen oireista riippuen hoitotyössä on mukana terveysalan eri ammattien spesialisteja, kuten esimerkiksi lastenlääkäri, kirurgi ja erikoishammaslääkäri. Lisäksi moni lapsi tarvitsee puheterapeutin ja fysioterapeutin sekä muiden terveysalan ammattilaisten apua kehityksen tukemisessa ja kuntoutuksessa.

Vanhempien kokemusten mukaan he joutuvat pitkälti itse huolehtimaan siitä, että lapsi saa oireyhtymänsä vuoksi tarvitsemansa seurannan ja hoidon. Tällaisissa asioissa voisi apua olla palveluohjaajasta tai kuntoutusohjaajasta.

*"Nyt on itse pitänyt vaatia
tutkimuksia, joita nettitietojen
mukaan lapselle pitäisi tehdä
säännöllisesti."*

"KAIKESTA ON SELVITTY"- PERHEIDEN KOKEMUKSIA KABUKI-LAPSEN PERHEEN ELÄMÄSTÄ

Opinnäytetyötämme varten keräsimme laajasti monenlaista tietoa Kabuki-oireyhtymään liittyen. Yksi tärkeimmistä tiedonlähteistämme on perheet, jotka vastasivat laatimaamme kyselyyn. Tässä kappaleessa käsittelemme kyselyistä saatuja vastauksia perheiden selviytymisestä ja elämästä Kabuki-lapsen kanssa.

Kappaleiden otsikot ovat suoria lainauksia vastauksista. Tekstin joukossa on myös jonkin verran lainauksia. Lainauksia on muokattu niin, että mahdolliset mainitut nimet on poistettu tai korvattu sanalla `lapsi`. Tämä on tehty, jotta voisimme minimoida mahdollisuuden tunnistaa perheitä.

"Helpottaa jos on tieto, että taustalla oleva Kabuki-oireisto on pohjalla"

Perheiden Kabuki-lapset olivat seitsemän ja 20 ikävuoden välillä. Kabuki-diagnoosin he ovat saaneet hyvin eri-ikäisinä. Nuorimpana tehty diagnoosi saatiin jo viiden vuorokauden iässä, vaikkakin se varmistettiin muutaman kuukauden aikana. Yksi lapsista sai diagnoosin ollessaan kuusi-vuotias ja muiden lasten diagnoosi-iat sijoittuvat näiden välille.

Vastanneiden perheiden Kabuki-lasten oireet ja ominaispiirteet ovat Kabuki-oireyhtymälle tyypillisiä. Vastausten oireista ja ominaispiirteistä koostuu erittäin pitkä lista erilaisia asioita. Vahvimmin esiin tulivat kehitysviivästymä, kehitysvammaisuus, sydänviat, hypotonia ja suu- tai kitalakihalkio ja munuaisten sekä virtsatien kehityshäiriöt.

"Nyt on niin että sinä tiedät tästä asiasta enemmän"

Kabuki-oireyhtymästä löytyy hyvin vähän kirjallista suomenkielistä tietoa ja yleisesti oireyhtymä on täysin tuntematon. Tietoa perheet antavat kaikille, jotka ovat kiinnostuneita aiheesta tai tarvitsevat tietoa; sukulaisille, ystäville, hoitopaikkoihin, kouluun, harrastuksiin, kaikille tietoa haluaville sekä terveydenhuollon henkilöstölle, mukaan lukien lääkärit.

Terveysalan ammattilaisilla ei perheiden mukaan ole tarpeeksi tai lainkaan tietoa Kabuki-oireyhtymästä. Perheet kertoivat uuden lääkärin luo mentäessä oman lapsensa olleen ensimmäinen tapaus, jonka lääkäri näkee. Eräs perhe sanoi: "Siihen se aika

sitten mennyt kun on lääkäriä opettanut.” Perheet ovat joutuneet pyytämään lääkäreiltä tarvittavia tutkimuksia, joita Kabuki-lapsille pitäisi tehdä ja mitkä tulisi ottaa huomioon.

”Helpottanut, kun näillä vaikeuksilla on syy”

Perheet ovat kokeneet helpotusta lapsen saatua Kabuki-diagnoosin. Oireet ovat niin sanotusti saaneet syyllisen. Perheet ovat joutuneet tekemään myönnytyksiä ja muutoksia elämässään sairaan lapsen myötä. Ainakin toinen vanhemmista on joutunut olemaan poissa töistä tai tekemään osa-aikaista työtä lapsen sairastaessa.

Perheet ovat viettäneet paljon aikaa sairaalassa. Oireita ja niiden syitä on tutkittu monilla eri tutkimuksilla. Oireita on lievitetty tai parannettu leikkauksilla ja erilaisilla terapioilla. Jollekin perheelle sairaala on ollut kuin toinen koti. Erään perheen Kabuki-lapsi oli viettänyt ensimmäisen puoli vuotta sairaalassa ja limaimut sekä nenämahaletkun käyttö olivat jatkuneet vielä kotona, useamman kuukauden ajan. Lisäksi Kabuki-lapsen sairastelu on rajoittanut perheiden vierailuja ja matkustelua muun muassa infektioherkkyyden vuoksi.

Perheitä ovat kuormittaneet ”lipukkeet, lapukkeet, lomakkeet, hakeminen, valittaminen, selvittäminen”. Vanhemmat ovat itse joutuneet vaatimaan ja huolehtimaan oikeutta tasavertaiseen hoitoon ja kohteluun. Eräs perhe ilmaisi asian: ”Lapsesi puolesta joudut kaiken taistelemaan itse ja ottamaan selvää itse.”

Suurin osa perheistä piti vertaistukea tärkeänä huolimatta siitä olivatko sitä saaneet tai eivät. Kaikilla ei ollut mahdollisuutta tai halua tavata muita Kabuki-perheitä ainakaan diagnoosin alkuvaiheessa. Osa perheistä on osallistunut Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:n järjestämiin perhetapaamisiin, joissa ovat voineet tavata eri-ikäisiä ja tasoisia Kabuki-lapsia.

”Turhia ei murehdita ja yritetään elää kuin mikä tahansa lapsiperhe”

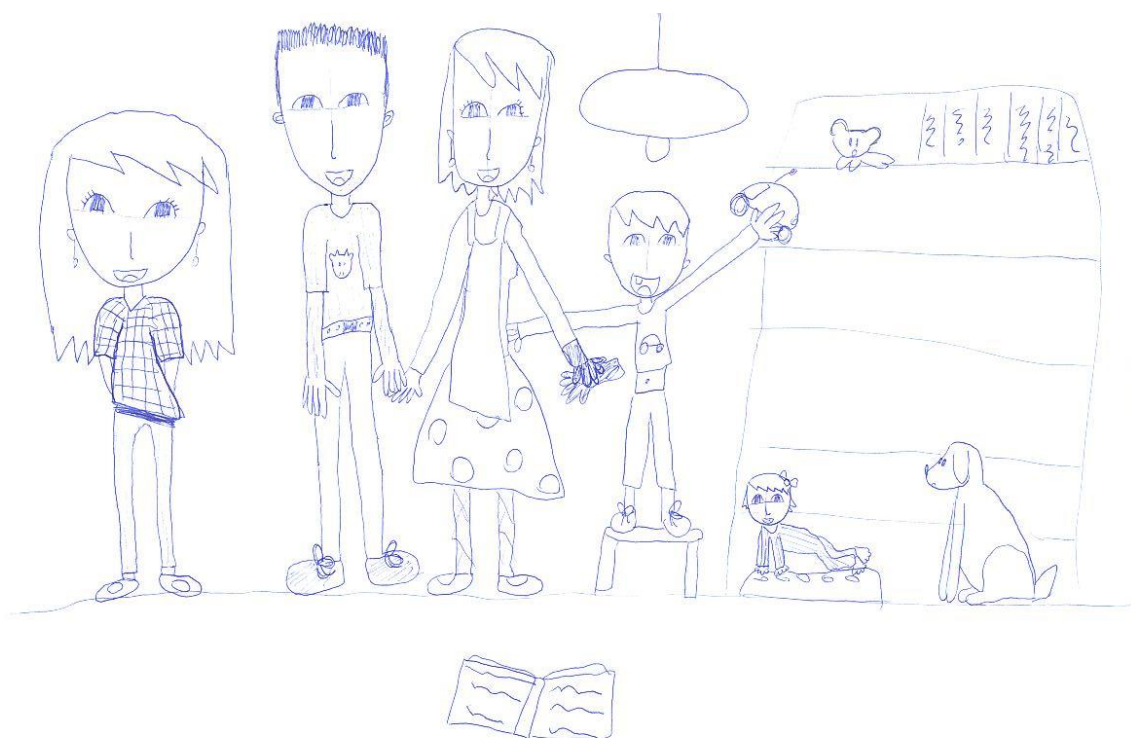
Perheet ovat selvinneet elämästä Kabuki-lapsen kanssa hyvin eri tavoin. Perheiltä ei tullut selkeää reseptiä, joka auttaa selviytymisessä, mutta jokaisella perheellä oli erilaisia voimavaroja. Eräässä perheessä ”onnesta on ollut ihana isovelji, joka on omalla tavallaan ymmärtänyt, vaikkakin on jäänyt monesta paitsi”. Joillakin perheillä taas ystävät ovat olleet suuri apu jaksamisessa, kun heidän kanssaan on voinut puhua ja keskustella asioista. Ystäviltä on saanut myös apua tarvitessa.

Kaikista vastauksista paistoi läpi, että elämä Kabuki-lapsen kanssa tuo muutoksia ja kaikkien perheenjäsenten tulee tehdä myönnytyksiä, mutta silti siitä selviää. Useasta

vastauksesta kävi ilmi, että eläminen päivä kerrallaan, tulevia murehtimatta, auttaa selviämään.

Huumorintajun tärkeyttä korostettiin ja maalaisjärki on auttanut asioiden sujuvuuteen. Huumorintaju on perheen mukaan hyväksi kun aina sattuu ja tapahtuu ja turhaan täydellisyyteen ei kannata pyrkiä. Asioita ja askareita tehdään sen mukaan kun jaksetaan ja ehditään, ”jätetty rempalleen siivoukset ym. mihin ei ole venytty”.

Perheitä on helpottanut ongelmissa ja niiden ratkaisuisissa tieto siitä, että taustalla on Kabuki-oireisto ja se on osa syyllinen. Tiedonhaku ja saanti sekä lapsen kehittyminen ovat auttaneet perheitä eteenpäin. Eräs perhe on saanut voimia ”kun on huomannut ’lapsen’ kasvavan ja kehittyvän”. Myös lapsen onnellisuus on vaikuttanut perheiden jaksamiseen.



"LINKKIVINKKEJÄ"

Harvinaiset-verkosto

www.harvinaiset.fi

(harvinaisten sairauksien ja vammaryhmien suomenkielinen portaali)
(diagnoosi-luettelon kautta lisätietoa Kabuki-oireyhtymästä)

Kabuki Syndrome Network:

www.kabukisynndrome.com (kanadalainen Kabuki-sivusto)

Kansaneläkelaitos:

www.kela.fi

www.kela.fi/in/internet/suomi.nsf/NET/160801121838EH?OpenDocument

(tietoa vaikeavammaisten lääkinnällisestä kuntoutuksesta)

Kehitysvammaisten Tukiliitto ry:

www.kvtl.fi

www.kvtl.fi/sivu/pienet_vammaryhmat (tietoa, tapaamisia)

www.kvtl.fi/sivu/perhe_etusivu (mm. sosiaaliturva, vertaistuki)

Orphanet

www.orpha.net (EU-portaali harvinaisista sairauksista)

(hakusanalla Kabuki syndrome löytyy lisätietoa Kabuki-oireyhtymästä)

Rarelink

www.rarelink.fi (pohjoismainen linkkikokoelma)

<http://www.rarelink.fi/diagnosedetail.jsp?diagnoseId=136&refererLang=en>

(Kabuki-oireyhtymää käsitteleviä linkkejä)

Rinnekoti säätiö:

www.rinnekoti.fi

www.rinnekoti.fi/lasten-kuntoutuskoti/tietoa-harvinaisista-pienryhmistae

(Lastenlääkäri Eero Palolammen artikkeli Kabuki-oireyhtymästä)

www.rinnekoti.fi/lasten-kuntoutuskoti

(mm. Lastenkuntoutuskodin järjestämiä kursseja)

Väestöliitto:

www.vaestoliitto.fi

www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys/tietolehtiset/kabuki-oireyhtyma/

(Erikoislääkäri Maarit Peipon artikkeli Kabuki-oireyhtymästä)

www.vaestoliitto.fi/perinnollisyys/perinnollisyysneuvonta/

(tietoa perinnöllisyysneuvonnasta)

KABUKI-OIREYHTYMÄÄN LIITTYVIÄ LÄHTEITÄ

Honkanen, V., Malin, M-J., Rinne, R. & Viitanen, J. 1996. Sata harvinaista, Tietoa pienistä vammaisryhmistä. Stakes. Saarijärvi: Gummerus kirjapaino Oy.

Hudgins, L. 2005. Kabuki Syndrome. Teoksessa Cassidy, S. & Allanson, J. (toim.) Management of genetic syndromes. New Jersey: Wiley-Liss.

Maas, N., Van de Putte, T., Melotte, C., Francis, A., Schrandt-Stumpel, C., Sanlaville, D., Genevieve, D., Lyonnet, S., Dimitrov, B., Devriendt, K., Fryns, J-P. & Vermeesch, J. 2007. The C20orf133 gene is disrupted in a patient with Kabuki syndrome. Journal of Medical Genetics 44 (9), 562-569.

Schrandt-Stumpel, C., Spruyt, L., Curfs, L., Defloor, T. & Schrandt, J. 2004. Kabuki Syndrome: Clinical Data in 20 Patients, Literature Review, and Further Guidelines for Preventive Management. American Journal of Medical Genetics 132A (3), 234–243.

Shah, M., Bogucki, B., Mavers, M., deMello, D. & Knutsen, A. 2004. Cardiac conduction abnormalities and congenital immunodeficiency in a child with Kabuki syndrome: Case report. BMC Medical Genetics. 6 (28), 28–35.

Socialstyrelsen. 2007. Kabuki-syndromet.
<http://www.socialstyrelsen.se/ovanligadiagnoser/kabuki-syndromet>.

Van Lierde, K., Van Borsel, J & Van Cauwenberge, P. 2000. Speech Patterns in Kabuki Make-up Syndrome: A case report. Journal of Communication Disorders. 33 (6), 447–462.

White, S, Thompson, E, Kidd, A., Savarirayan, R., Turner, A., Amor, D., Delatycki, M, Fahey, M., Baxendale, A., White, S., Haan, E., Gibson, K., Halliday, J & Bankier, A. 2004. Growth, Behavior, and Clinical Findings in 27 Patients With Kabuki (Niikawa-Kuroki) Syndrome. American Journal of Medical Genetics 127A (2), 118-127.